

MODUL AJAR

GENETIKA DASAR



OLEH

RAHMADINA, M.Pd

**FAKULTAS SAINS DAN TEKNOLOGI
UNIVERSITAS ISLAM NEGERI SUMATERA UTARA
MEDAN**

2019

KATA PENGANTAR

Puji syukur Penulis haturkan kepada Allah SWT, karena atas ridho-Nya lah bahan ajar Genetika ini dapat terselesaikan. Shalawat dan salam semoga tetap tercurahkan kepada Rasulullah Muhammad SAW. Serta para pihak yang telah membantu penyusunan bahan ajar ini. Adapun tujuan dalam penyusunan bahan ajar ini agar dapat menjadi rujukan untuk mempelajari Genetika.

Dalam penulisan bahan ajar ini penulis mencoba semaksimal mungkin dalam penyusunannya. Namun tidak ada gading yang tak retak, begitupun dengan bahan ajar ini, oleh sebab itu penulis sangat mengharapkan kritik dan saran dari pembaca guna memperbaiki bahan ajar sederhana ini. Semoga bahan ajar ini dapat menambah ilmu pengetahuan, wawasan mengenai materi genetika.

Medan, September 2019

Penulis

DAFTAR ISI

KATA PENGANTAR	i
DAFTAR ISI	ii
BAB I PENGANTAR GENETIKA	1
1.1. Pengertian Genetika	1
1.2. Kronologi Perkembangan Genetika	3
1.3. Cabang-Cabang Genetika	4
1.4. Mendelisme	5
1.5. Kontribusi Genetika ke Bidang Lain	27
BAB II MATERI GENETIK DAN SINTESIS PROTEIN	32
2.1. Asam Nukleat	32
2.2. DNA (Asam Deoksiribonukleat)	32
2.3. Struktur DNA	33
2.4. Replikasi DNA	35
2.5. Garpu replikasi	41
2.6. RNA (Asam Ribonukleat)	49
BAB III PEWARISAN SIFAT SEL	62
3.1. Sifat Sel	62
3.2. Faktor-Faktor yang Mempengaruhi Siklus Sel	79
BAB IV PEWARISAN DI LUAR POLA PEWARISAN DOMINAN RESESIF MENDEL	82
4.1. Interaksi Gen	82
4.2. Bagaimana Gen Mengendalikan Fenotip Makhluk Hidup	89
4.3. Tiap Sifat atau Kemampuan (Fenotip) Mahluk Hidup Dikendalikan oleh Banyak Gen	94
4.4. Pautan	95
4.5. Pindah Silang (Crossing over)	97
4.6. Non-disjunction	102
4.7. Alela Ganda	103
BAB V PEWARISAN SIFAT DALAM AL QURAN	105
1.5. Pewarisan Sifat	105
BAB VI PEWARISAN SITOPLASMA	112
6.1. Kriteria untuk Pewarisan di Luar Nukleus	112
6.2. Organel Sitoplasmik Pembawa Materi Genetik	114
6.3. Pewarisan Maternal	117
DAFTAR PUSTAKA	128

BAB I

PENGANTAR GENETIKA

1.1. Pengertian Genetika

Genetika (dari bahasa Yunani: *genno* yang berarti "melahirkan") merupakan cabang biologi yang penting saat ini. Ilmu ini mempelajari berbagai aspek yang menyangkut pewarisan sifat dan variasi sifat pada organisme maupun sub organisme (seperti virus dan prion). Ada pula yang dengan singkat mengatakan, genetika adalah ilmu tentang gen. Nama "genetika" diperkenalkan oleh William Bateson pada suatu surat pribadi kepada Adam Chadwick dan ia menggunakannya pada Konferensi Internasional tentang Genetika ke-3 pada tahun 1906.

Bidang kajian genetika dimulai dari wilayah molekular hingga populasi. Secara lebih rinci, genetika berusaha menjelaskan:

- ❖ Material pembawa informasi untuk diwariskan (bahan genetik),
- ❖ Bagaimana informasi itu diekspresikan (ekspresi genetik), dan
- ❖ Bagaimana informasi itu dipindahkan dari satu individu ke individu yang lain (pewarisan genetik).

Meskipun orang biasanya menetapkan genetika dimulai dengan ditemukannya kembali naskah artikel yang ditulis Gregor Mendel pada tahun 1900, sebetulnya kajian genetika sudah dikenal sejak masa prasejarah, seperti domestikasi dan pengembangan tehnik murni (pemuliaan) ternak dan tanaman. Orang juga sudah mengenal efek persilangan dan perkawinan sekerabat serta membuat sejumlah prosedur dan peraturan mengenai hal tersebut sejak sebelum genetika berdiri sebagai ilmu yang mandiri. Silsilah tentang penyakit pada keluarga, misalnya, sudah dikaji orang sebelum itu. Kala itu, kajian semacam ini disebut "ilmu pewarisan" atau hereditas.

Sejumlah percobaan terdokumentasi yang terkait dengan genetika telah banyak dilakukan pada masa sebelum Mendel, yang kelak banyak membantu memberikan bukti bagi teori Mendel. Percobaan-percobaan itu misalnya adalah sebagai berikut.

- ❖ Pembuatan *Raphanobrassica* melalui persilangan lobak dan kubis pada abad ke-17 oleh Köhltreuter, seorang pemulia sayuran berkebangsaan Jerman, untuk menghasilkan tanaman yang menghasilkan umbi dan krop kubis sekaligus, meskipun tidak berhasil.
- ❖ Penemuan dan penjelasan tentang pembuahan berganda pada tumbuhan berbunga (Magnoliophyta) oleh E. Strassburger (1878) dan S. Nawaschin (1898);
- ❖ Percobaan terhadap ribuan persilangan oleh Charles Darwin pada abad ke-19 yang hasilnya diterbitkan pada 1896 dengan judul *The variation of animals and plants under domestication* dan berhasil mengidentifikasi adanya penurunan penampilan pada generasi hasil perkawinan sekerabat (depresi inbred) dan penguatan penampilan pada hasil persilangan antar inbred (heterosis) meskipun dia tidak bisa memberikan penjelasan;
- ❖ Usaha menjelaskan kemiripan antara orang tua dan anak oleh Karl Pearson melalui metode regresi (yang malah menjadi dasar dari banyak teknik statistika modern).

Pada masa pra-Mendel, orang belum mengenal gen dan kromosom (meskipun DNA sudah diekstraksi namun pada abad ke-19 belum diketahui fungsinya). Saat itu orang masih beranggapan bahwa sifat diwariskan lewat sperma (tetua betina tidak menyumbang apa pun terhadap sifat anaknya).

Peletakan dasar ilmiah melalui percobaan sistematik baru dilakukan pada paruh akhir abad ke-19 oleh Gregor Johan Mendel. Ia adalah seorang biarawan dari Brno (Brünn dalam bahasa Jerman), Kekaisaran Austro-Hungaria (sekarang bagian dari Republik Ceko). Mendel disepakati umum sebagai 'pendiri genetika' setelah karyanya "*Versuche über Pflanzenhybriden*" atau Percobaan mengenai Persilangan Tanaman (dipublikasi cetak pada tahun 1866) ditemukan kembali secara terpisah oleh Hugo de Vries, Carl Correns, dan Erich von Tschermak pada tahun 1900.

Dalam karyanya itu, Mendel pertama kali menemukan bahwa pewarisan sifat pada tanaman (ia menggunakan tujuh sifat pada tanaman kapri, *Pisum sativum*) mengikuti sejumlah nisbah matematika yang sederhana. Yang lebih penting, ia dapat menjelaskan bagaimana nisbah-nisbah ini terjadi, melalui apa yang dikenal sebagai 'Hukum Pewarisan Mendel'.

Dari karya ini, orang mulai mengenal konsep gen (Mendel menyebutnya 'faktor'). Gen adalah pembawa sifat. Alel adalah ekspresi alternatif dari gen dalam kaitan dengan suatu sifat. Setiap individu disomik selalu memiliki sepasang alel, yang berkaitan dengan suatu sifat yang khas, masing-masing berasal dari tetuanya. Status dari pasangan alel ini dinamakan genotipe. Apabila suatu individu memiliki pasangan alel sama, genotipe individu itu bergenotipe homozigot, apabila pasangannya berbeda, genotipe individu yang bersangkutan dalam keadaan heterozigot. Genotipe terkait dengan sifat yang teramati. Sifat yang terkait dengan suatu genotipe disebut fenotipe.

1.2. Kronologi Perkembangan Genetika

Setelah penemuan ulang karya Mendel, genetika berkembang sangat pesat. Perkembangan genetika sering kali menjadi contoh klasik mengenai penggunaan metode ilmiah dalam ilmu pengetahuan atau sains.

Berikut adalah tahapan-tahapan perkembangan genetika:

1. 1859 Charles Darwin menerbitkan *The Origin of Species*, sebagai dasar variasi genetik.
2. 1878 E. Strassburger memberikan penjelasan mengenai pembuahan berganda;
3. 1970 Enzim restriksi ditemukan pada bakteri *Haemophilus influenzae*, memungkinkan dilakukannya pemotongan dan penyambungan DNA oleh peneliti (lihat juga RFLP) merupakan awal bioteknologi modern;
4. 1989 Peletakan landasan statistika yang kuat bagi analisis lokus sifat kuantitatif (analisis QTL) ;

5. 1995 Sekuensing genom *Haemophilus influenzae*, yang menjadi sekuensing genom pertama terhadap organisme yang hidup bebas;
6. 1996 Sekuensing pertama terhadap eukariota: khamir *Saccharomyces cereviceae*;
7. 1998 Hasil sekuensing pertama terhadap eukariota multiselular, nematoda *Caenorhabditis elegans*, diumumkan;
8. 2001 Draf awal urutan genom manusia dirilis bersamaan dengan mulainya Human Genome Project;
9. 2003 Proyek Genom Manusia (Human Genome Project) menyelesaikan 99% pekerjaannya pada tanggal (14 April) dengan akurasi 99.99%

1.3. Cabang-Cabang Genetika

Genetika berkembang baik sebagai ilmu murni maupun ilmu terapan. Cabang-cabang ilmu ini terbentuk terutama sebagai akibat pendalaman terhadap suatu aspek tertentu dari objek kajiannya.

Cabang-cabang murni genetika:

- ❖ Genetika molecular
- ❖ Genetika sel (sitogenetika)
- ❖ Genetika populasi
- ❖ Genetika kuantitatif
- ❖ Genetika perkembangan

Cabang-cabang terapan genetika:

- ❖ Genetika kedokteran
- ❖ Ilmu pemuliaan
- ❖ Rekayasa genetika atau rekayasa gen

Bioteknologi merupakan ilmu terapan yang tidak secara langsung merupakan cabang genetika tetapi sangat terkait dengan perkembangan di bidang genetika. Kajian genetika klasik dimulai dari gejala fenotipe (yang tampak oleh pengamatan manusia) lalu dicarikan penjelasan genotipiknya hingga ke aras gen. Berkembangnya teknik-teknik dalam genetika molekular secara cepat dan efisien memunculkan filosofi baru dalam metodologi genetika, dengan membalik arah kajian.

Karena banyak gen yang sudah diidentifikasi sekuensnya, orang memasukkan atau mengubah suatu gen dalam kromosom lalu melihat implikasi fenotipik yang terjadi. Teknik-teknik analisis yang menggunakan filosofi ini dikelompokkan dalam kajian genetika arah-balik atau reverse genetics, sementara teknik kajian genetika klasik dijuluki genetika arah-maju atau forward genetics.

1.4. Mendelisme

1.4.1. Perkembangan Pemikiran tentang Faktor Keturunan Sebelum Mendel

Sebelum Mendel melakukan percobaan penyilangan pada tanaman kapri (*Pisum sativum*) para ahli telah mempunyai pemikiran tentang adanya kehidupan yang berkesinambungan, yang membawa faktor keturunan dari generasi ke generasi.

Tetapi mereka tidak melakukan percobaan seperti yang dilakukan oleh Mendel dan disamping itu peralatan ilmiah yang dapat dipakai untuk membuktikan pemikiran mereka belum ada. Sebelum abad ke-17, orang percaya bahwa kehidupan itu muncul secara spontan. Pendapat ini yang dikenal dengan generation spontanea ini dibantah oleh Francesco Redi (1621-1697), Lazzaro Spallanzani (1729-1799), dan Louis Pasteur (1822-1895), yang menganggap bahwa organisme hidup berasal dari organisme yang hidup sebelumnya.

Pendapat lainnya, yang disebut ovisma, menganggap bahwa sel telur mempunyai yang terdapat organisme betina mempunyai peranan penting sebagai pembawa faktor keturunan yang akan diteruskan ke generasi berikutnya. Dalam hal ini, organisme jantan menghasilkan cairan yang fungsinya untuk menggiatkan perkembangan sel telur.

Setelah ditemukan mikroskop, di dalam cairan yang dihasilkan oleh individu jantan terlihat adanya hewan-hewan kecil, yang disebut dengan animalkulus dan kini disebut dengan spermatozoa. Di dalam spermatozoa ini terdapat faktor keturunan, sedangkan sel telur merupakan tempat perkembangan. Pendapat ini disebut animalkulisma.

Teori preformasi mengemukakan bahwa melalui mikroskop yang masih sangat sederhana, nampak adanya makhluk hidup yang berbentuk seperti manusia kecil yang disebut dengan humunculus di dalam spermatozoa, dan peneliti lainnya juga melihat hal yang serupa pada sel telur. Dengan demikian, teori preformasi beranggapan bahwa calon manusia sudah terdapat sebelumnya di dalam gamet- gamet.

Teori preformasi ditolak oleh Casper Wolff (1733- 1794). Ia lebih mempercayai teori epigenesis yang menyebutkan bahwa organisme berasal dari bahan yang terdapat di dalam sel telur, yang setelah dibuahi oleh spermatozoa, akan mengadakan diferensiasi menjadi struktur dewasa, selama perkembangan embrio. Charles Darwin (1809-1882), yang terkenal karena teori evolusinya, mengemukakan teori pangenesis, yang mengatakan bahwa di dalam sel kelamin terdapat tunas- tunas, yang kemudian akan tumbuh menjadi makhluk baru setelah sel telur dibuahi oleh spermatozoa.

August Weismann (1834-1914), yang mengemukakan teori plasma benih, mengatakan bahwa gamet itu dibentuk oleh jaringan khusus, bukan oleh jaringan tubuh. Sehingga, kerusakan pada salah satu jaringan tubuh tidak akan mempengaruhi gamet, dan tidak akan diwariskan pada keturunannya.

Kurang lebih tujuh tahun lamanya Mendel melakukan pengamatan secara teliti, maka pada tahun 1865 ia membawakan hasil percobaannya pada pertemuan ilmiah yang diselenggarakan oleh Perhimpunan pengetahuan Alam di Brunn. Pada tahun 1866 karya ilmiah Mendel itu dicetak oleh perhimpunan tersebut, yang kemudian disebarkan lebih luas ke berbagai perpustakaan di Eropa dan Amerika.

Akan tetapi para ahli mendengar dan membaca karya ilmiah tersebut, tidak ada seorangpun di antara mereka pada abad ke-19 itu yang dapat menghargai dan menganggap penting hasil percobaan Mendel. Baru kira-kira 40 tahun kemudian, yaitu pada permulaan abad ke-20, publikasi Mendel itu diakui kebenarannya oleh para biologian De Vries (Belanda, 1900), Correns (Jerman, 1900) dan Tschermak (Austria,

1900), yang bekerja sendiri-sendiri di negaranya masing-masing. Sejak itulah Mendel dinyatakan sebagai Bapak Genetika.

1.4.2. Konsep Gen dan Teori Kromosom

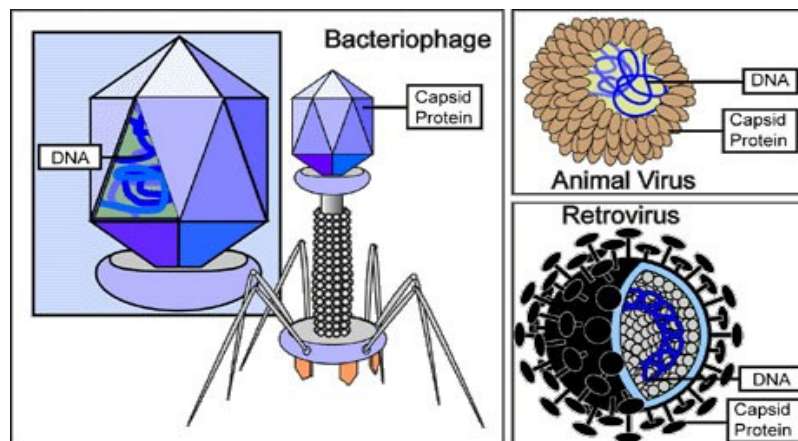
Konsep tentang gen sebenarnya telah digambarkan secara implisit oleh Mendel sebagai faktor dasar yang berperan dalam perkembangan sifat. Ia sendiri belum mengetahui bentuk maupun susunan faktor keturunan tersebut dan hanya menyebutnya sebagai faktor penentu. Istilah gen dipakai oleh W. L. Johannsen (1857-1927), yang berasal dari suku kata terakhir pangen, istilah yang dikemukakan oleh Darwin. William Bateson (1861-1926) menggunakan istilah alel untuk pasangan gen seperti yang digambarkan oleh Mendel. Penelitian-penelitian yang dilakukan oleh Lucien Cuenot (Perancis), tentang peranan gen terhadap warna bulu pada tikus; W. E. Castle (Amerika), tentang peranan gen terhadap jenis kelamin, warna bulu pada mamalia; dan Johannsen (Denmark) yang mempelajari tentang pengaruh pewarisan dan lingkungan pada tanaman, menguatkan konsep tentang gen sebagai pembawa faktor keturunan. Wilhem Roux (1883) mempunyai dugaan yang kuat bahwa kromosom di dalam inti sel adalah pembawa faktor keturunan.

Mekanisme pemindahan gen dari sel ke sel digambarkan sebagai adanya struktur yang tidak terlihat dalam bentuk deretan atau rantai, yang mengadakan duplikasi pada saat pembelahan sel. Pendapat ini didukung oleh T. Boveri (1862-1915) dan W. S. Sutton (1902), yang membuktikan bahwa gen adalah bagian dari kromosom.

Kromosom pertama kali ditemukan pada kelompok makhluk hidup eukariot. Kromosom terkait dengan materi genetik. Saat ini telah diketahui kromosom tidak hanya dimiliki oleh kelompok makhluk hidup eukariot tetapi juga yang prokariot bahkan yang tergolong aseluler (virus). Oleh karena itu kajian tentang kromosom seharusnya yang dimaksud adalah kromosom selengkapnya, yaitu yang dimiliki oleh kelompok makhluk hidup aseluler (virus/fag), seluler prokariot, dan seluler eukariot. Aspek tentang kromosom terkait dengan pengertian, struktur, bentuk, jumlah dan ukuran, bagian serta macam kromosom.

1. Kromosom dan Struktur Kromosom pada Kelompok Aseluler.

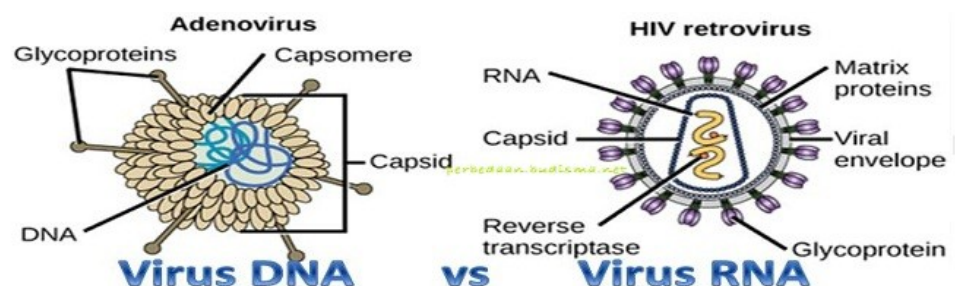
Kromosom pada kelompok aseluler berupa asam nukleat murni berupa DNA telanjang misalnya virus. Kromosom adalah asam nukleat murni berupa RNA telanjang misalnya retrovirus. Kromosom berupa genom asam nukleat telanjang atau asam nukleat murni, karena tidak berasosiasi dengan senyawa lain.



Gambar 1.1. Virus dan Materi Genetik Berupa DNA Telanjang

Struktur kromosom pada virus (bukan retrovirus) adalah kromosom tersusun atas molekul DNA telanjang tanpa bergabung dengan senyawa lain seperti protein dsb, pada sebagian kelompok virus molekul DNA merupakan helix ganda, pada kelompok virus tertentu berupa untai tunggal.

Kromosom retrovirus tersusun atas molekul RNA telanjang tanpa bergabung dengan senyawa seperti protein dsb. (Corebima, 2008).



Gambar 1.2. Bentuk DNA dan RNA Virus

Perbedaan antara Virus DNA dengan Virus RNA

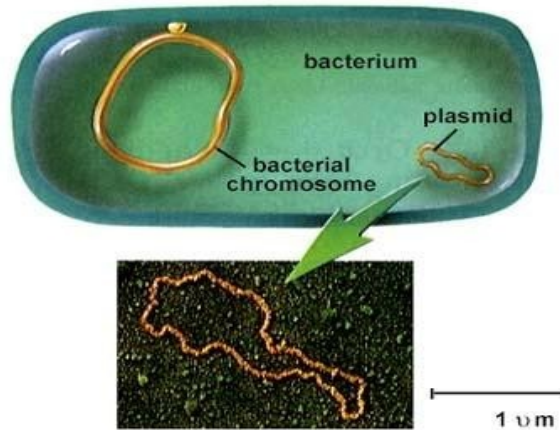
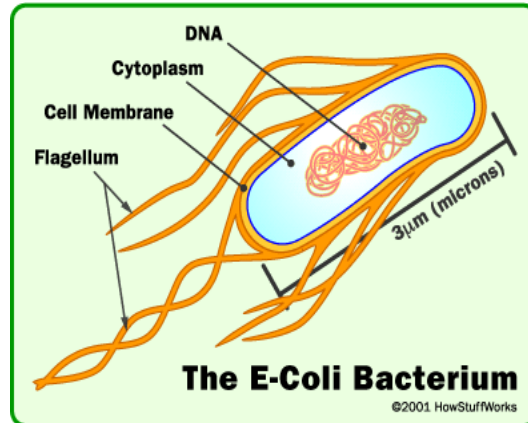
- Sebagian besar virus DNA untai ganda, sedangkan RNA virus yang beruntai tunggal.

- b) Laju mutasi RNA lebih tinggi dari laju mutasi DNA.
- c) Semua virus RNA mengalami replikasi di dalam sitoplasma sel, sedangkan semua virus DNA kecuali poxvirus di nukleus sel.
- d) Virus DNA stabil, sedangkan virus RNA tidak stabil.

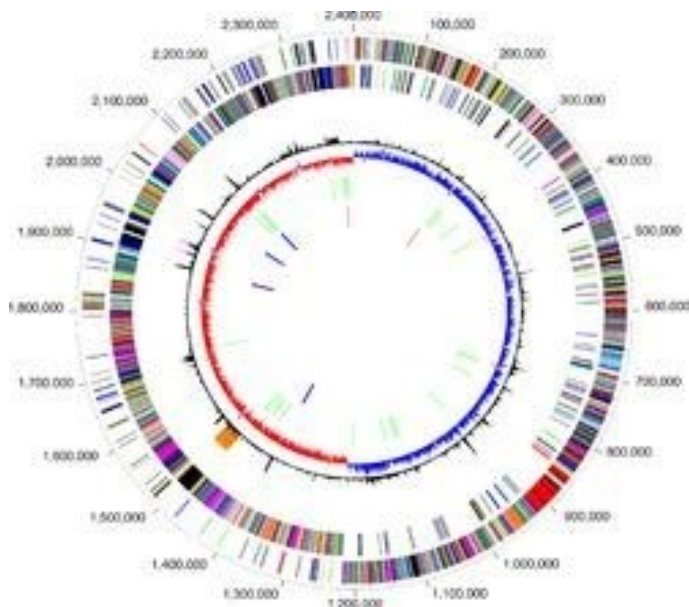
2. Kromosom dan Struktur Kromosom pada Kelompok Prokariot.

Kromosom pada kelompok prokariot berupa molekul DNA mengandung sejumlah gen) yang bergabung dengan protein tertentu bukan histon yang disebut juga dengan nukleoid. Nukleoid digambarkan sebagai molekul yang telanjang (tanpa protein dan tidak memiliki morfologi yang kompleks seperti pada materi genetik eukariot).

Kromosom tersusun dari molekul DNA untang ganda yang bergabung dengan protein tertentu bukan histon seperti pada kelompok eukariot serta RNA (GDNAer, dkk, 1991). Berkenaan dengan E.coli, sebelum 1976 memang ada dugaan yang menyatakan kromosom E.coli hanya tersusun dari molekul DNA telanjang, tetapi dewasa ini sudah diketahui bahwa kromosom tersebut terdiri dari molekul DNA yang bergabung dengan beberapa macam protein tertentu dan RNA. Protein dan RNA itulah yang menyebabkan kromosom E.coli berada dalam kondisi sangat terkondensasi. Dua di antara protein-protein kromosom E.coli tersebut. yaitu protein HU dan H mirip dengan protein struktural histon yang bergabung dengan DNA eukariot (Klug & Cummings, 2000).



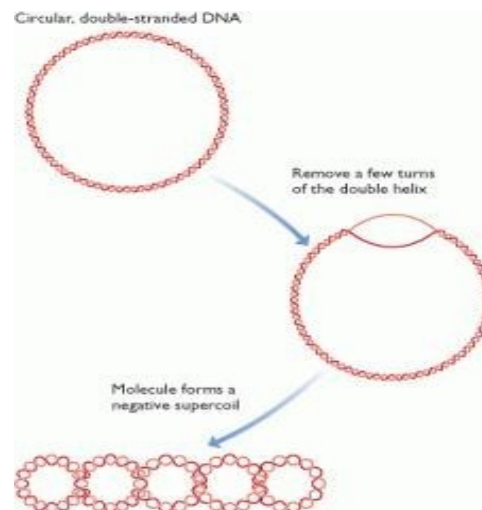
Gambar 1.3. Anatomi bakteri E-Coli.



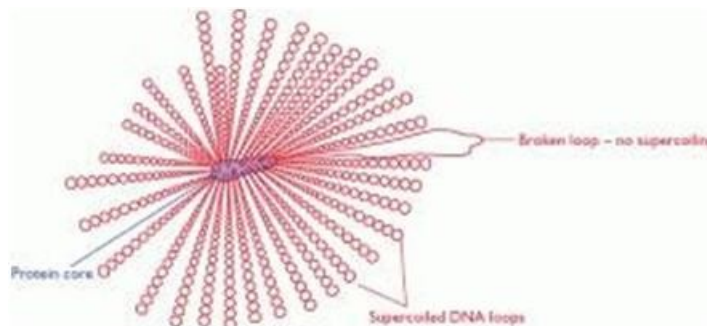
Gambar 1.4. Kromosom E. coli Berbentuk Sirkuler genom bakteri Carboxydothemus hydrogenoformans Z-2901 yang berupa DNA sirkular berukuran 2.401.892

Kromosom E.coli mempunyai keliling sebesar 1,6 mm, sedangkan sel E.coli itu sendiri $1,0 \times 2,0 \mu\text{m}$. Hal ini bisa terjadi karena adanya protein yang menyusun DNA, membungkus genom. Tidak ada intron di dalam gen di segmen genom E.coli.

Penelitian lebih lanjut yang dilakukan menunjukkan hasil bahwa materi genetik (kromosom) prokariot berbentuk gulungan-gulungan di dalam sel. Superkoil terjadi jika ada putaran tambahan ke dalam pengganti DNA dua helix disebut superkoil positif. Jika putaran dihilangkan disebut superkoil negatif. Enzim yang mengontrol superkoil yaitu DNA gyrase dan DNA topoisomerase I



Gambar 1.5. Superkoiling



Gambar 1.6. Model Struktur Nukleoid Escherichia coli

Gardner dkk, (1991) menyatakan sel E.coli, molekul DNA pada sel ini membentuk kurang lebih 50 loop atau gelembung yang masing-masingnya dipisahkan oleh RNA connector. Tiap gelembung tampak berbenjol benjol seolah bermanik manik dengan jumlah bentukan manik-manik 160-180.

Setiap bentukan manik terdapat 220-265 pasang nukleotida. Bentuk manik manik itu mirip dengan nukleosom pada kromosom eukariot.

3. Kromosom atau Materi Genetik pada Organela Eukariot

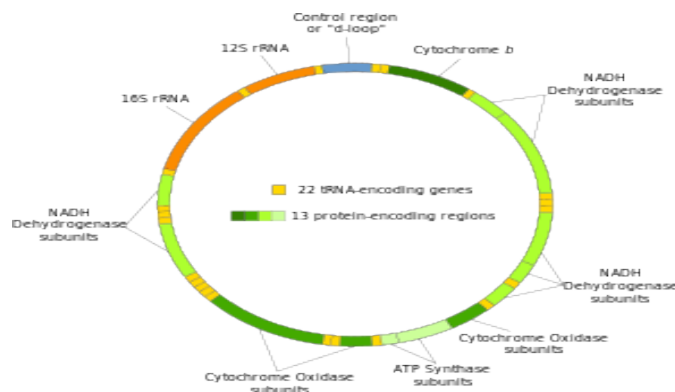
Pada sel eukariot, selain di dalam inti, kromosom juga ditemukan dalam organel misalnya mitokondria dan kloroplas. Kromosom dalam mitokondria dan kloroplas mirip dengan yang dimiliki oleh sel sel prokariot.

a. DNA Mitokondria

Mitokondria mengandung DNA dalam jumlah yang kecil dibandingkan DNA pada inti sel. Struktur kromosom mitokondria berupa molekul DNA unting ganda yang sangat melilit, tidak berasosiasi dengan protein semacam histon (Russel 1992; Klug dan Cummings, 2000). Tetapi berasosiasi dengan protein tertentu bukan histon dan tidak membentuk bentukan nukleosom semacam yang ditemukan pada kromosom inti sel eukariot.



Gambar 1.7. Kromosom Mitokondria Berupa Molekul DNA Unting Ganda Telanjang



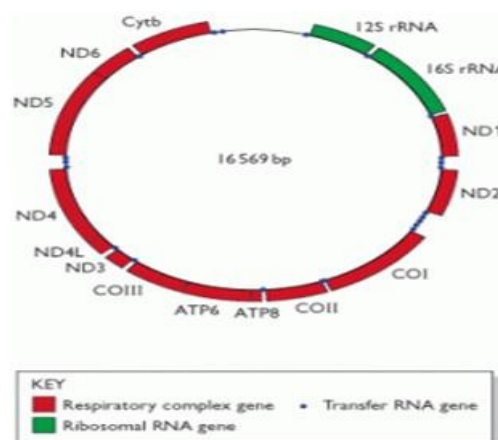
Gambar 1.8. DNA mitokondria manusia

Genom mitokondria mengandung gen non-coding rRNAs dan beberapa komponen protein yang berhubungan dengan rantai respirasi yang akhirnya menjadi komponen biokimia dalam mitokondria. Selain itu generich genomes juga mengkode tRNAs, ribosomal protein, dan protein lain yang melibatkan transkripsi, translasi dan transport dari protein lain ke dalam mitokondrion.

Keberadaan DNA mitokondria ini bersifat otonom dari aktivitas DNA inti. mtDNA memiliki perbedaan dengan DNA inti dalam hal proporsi GC dan AT. Pada mtDNA proporsi GC adalah sebesar 21% sedangkan pada DNA inti proporsi GC adalah 40%. mtDNA memiliki ukuran yang lebih kecil dibanding DNA inti. mtDNA ini berbentuk sirkuler sehingga mudah diisolasi dan dikarakterisasi. Jumlah mtDNA pada setiap mitokondria bervariasi. Misalnya pada sel telur, mengandung mitokondria dalam jumlah yang banyak, hampir sepertiga total DNA inti.

b. DNA Kloroplas (cpDNA)

Kromosom kloroplas berupa DNA unting ganda telanjang tanpa asosiasi dengan protein struktural tertentu dan sangat melilit (Russel, 1992). Struktur genom kloroplas sama dengan struktur genom mitokondria. Pada tumbuhan tingkat tinggi, ukuran cpDNA berkisar antara 120 hingga 160 kb. Pada alga ukuran cpDNA jauh lebih besar, antara 85 hingga 292 kb. DNA kloroplas lebih besar dari pada DNA mitokondria hewan, dengan ukuran antara 80 kb-600 kb.



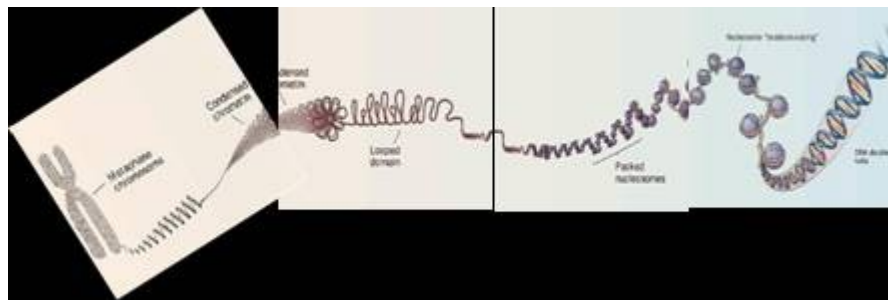
Gambar 1.9. Lingkaran Genom Kloroplas

Bentuk cpDNA adalah sirkuler. Seperti halnya mtDNA, pada tiap kloroplas juga terkandung beberapa kopian cpDNA. Gen yang terdapat pada cpDNA dapat dikelompokkan menjadi 2, yaitu 1) gen yang mengkode komponen biosintesis kloroplas (sub unit RNA polymerase, komponen struktural ribosom kloroplas atau RNA ribosom yakni 16 S; 23 S; 4,5 S; 5 S dan tRNA) dan 2) gen yang mengkode komponen spesifik untuk proses fotosintesis (fotosistem I dan II serta rantai transport electron).

Kebanyakan genom kloroplas memiliki sekitar 200 gen, mengkode rRNAs dan tRNAs, seperti halnya protein ribosomal dan protein yang terlibat dalam fotosintesis. Sebagian dari protein yang dikode oleh genom organel bersifat sangat hidrofobik dan tidak bisa diangkut melalui selaput yang mengelilingi mitokondria dan kloroplas, sehingga tidak dapat dipindahkan ke sitoplasma.

4. Kromosom dan Struktur Kromosom pada Inti Eukariot.

Materi genetik pada inti eukariot berupa nucleoprotein yang terdiri dari DNA, RNA, protein histon dan non histon. DNA berpilin melilit oktamer histon (H2a, H2b, H3, H4 dengan masing-masing berjumlah dua) dan kemudian lilitan tersebut ditemplei protein histon H1.



Gambar 1.10 Kromosom Eukariotik

Bentukan antara DNA yang melilit protein histon tersebut dinamakan nukleosom. Nukleosom-nukleosom akan tersusun sepanjang rantai DNA membentuk bentukan yang dikenal dengan kromosom. Dalam keadaan sel sedang giat melakukan metabolisme, kromosom eukariotik tidak nampak, yang nampak adalah benang-benang kromatin. Kromosom baru nampak apabila sel sedang membelah diri. Kromosom, biasanya diambil pada jaringan yang sedang aktif membelah.

Misalnya jaringan yang terdapat di ujung batang, ujung akar, lingkaran kambium, kelenjar, epitel dan tulang. Kondensasi pelipatan berkali-kali dari nukleoprotein yang menyebabkan diameter kromosom terlihat 6000Å. Wujud kromosom dengan diameter 6000Å menghasilkan kromosom metaphase yang dapat diamati dengan mikroskop.

Sebagai gambaran jika diameter benang kromatin selama interfase adalah 3000Å, maka diameter kromosom metaphase adalah 6000Å (Ayala, dkk, 1984). Struktur kromosom metaphase tidak tergantung pada protein histon, tapi justru tergantung pada protein non-histon yang berperan sebagai kerangka kromosom metaphase diantaranya protein topoisomerase. (Gardner, dkk, 1991).

Komponen penyusun kromosom eukariotik adalah protein histon dan non histon. Protein histon adalah protein yang bersifat basa yang banyak mengandung asam amino arginin dan lisin. Terdapat 5 macam protein histon yaitu H1, H2A, H2B, H3 dan H4. Struktur primer protein ini mantap dan terpelihara selama evolusi. Protein ini penting dalam mempertahankan integritas fungsi dan struktur kromatin. Protein nonhiston adalah protein yang bersifat asam, separuh dari protein ini merupakan enzim-enzim dan faktor-faktor yang berperan dalam replikasi DNA, tRNA skripsi dan pengaturannya protein kurang berfungsi dalam menjaga integritas fungsi dan struktur kromatin.

Protein non histon adalah protein yang bersifat asam. Separuh dari protein ini merupakan enzim-enzim dan faktor-faktor yang berperan dalam replikasi DNA, transkripsi dan pengaturannya. Berbeda dengan protein histon, protein non histon kurang berfungsi dalam menjaga integritas fungsi dan struktur kromatin.

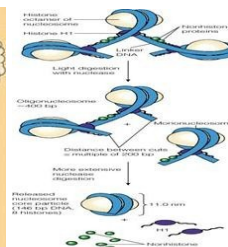
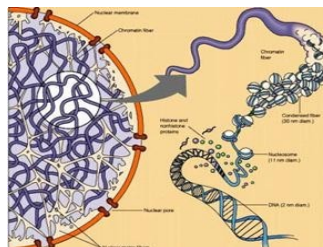
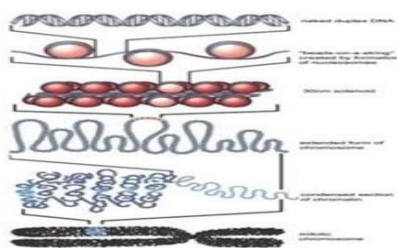
Cara penyusunan molekul DNA dan protein dalam kromosom sebenarnya cukup rumit. Asosiasi DNA dan protein histon memperlihatkan bentukan serupa manik-manik sepanjang molekul DNA disebut nukleosom yang dapat terlihat pada mikroskop electron. Penggalan DNA yang menghubungkan nukleosom dengan lainnya disebut penghubung atau linker.

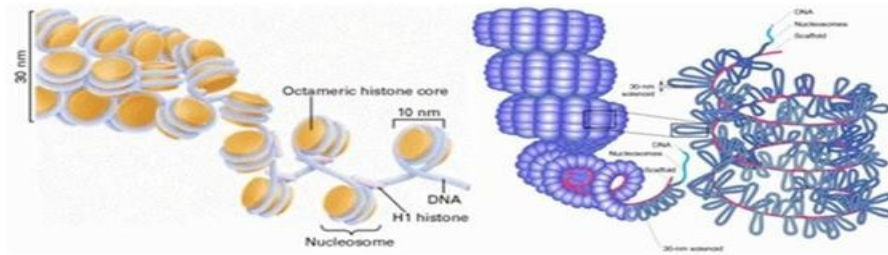
Satu molekul protein H1 berasosiasi dengan tiap nukleosom, ada yang berpendapat satu molekul protein H1 berasosiasi dengan tiap DNA penghubung antar nukleosom (Gardner dkk, 1991).

Tiap nukleosom terdapat empat macam protein Histon yaitu H2a, H2b, H3 dan H4, masing-masing sebanyak 2 molekul. Jadi setiap nukleosom terdapat delapan atau oktamer molekul protein histon. Tiap oktamer dililiti DNA sebanyak hampir 2 kali.

Ukuran DNA yang meliliti tiap oktamer itu sepanjang 146 pasang nukleotida sama pada semua eukariot (Gardner, dkk, 1991). Selanjutnya unit-unit nukleosom tersusun padat membentuk benang yang lebih padat dan menjadi lipatan-lipatan solenoid. Lipatan solenoid tersusun padat menjadi benang kromatin.

Kromosom terdiri dari bagian yang gelap dan terang berselang seling. Bagian gelap di sebut daerah Heterokromatin yakni lipatan nukleoprotein yang begitu padat dan bertumpuk-tumpuk. Dengan pewarnaan, bagian bertumpuk itu akan menyerap warna merah sehingga nampak tebal dan pendek. Bagian terang disebut daerah Eukromatin: lipatan nukleoprotein tetapi tidak sepadat pada bagian gelap. Gulungan nukleotida pada interfase sebagian besar terbuka (teregang) sehingga kromosom tampak panjang ramping. Pada profase gulungan melipat-lipat tampak tebal dan pendek.





Gambar 1.11 Pengemasan DNA di dalam Kromosom dan Struktur Nukleosom

Bila kromosom terdiri dari eukromatin, maka kromosom tersebut aktif, artinya gen-gen didalamnya diekspresikan. Sedang apabila kromosom mengandung heterokromatin, maka kromosom tersebut tidak aktif (sedang tidur) artinya gen-gen didalamnya tidak diekspresikan.

Daerah eukromatin dapat menjadi daerah heterokromatin dan sebaliknya daerah heterokromatin dapat menjadi daerah eukromatin. Berdasarkan kenyataan ini dapat diketahui bahwa gen-gen yang ada dalam kromosom itu tidak selalu giat melakukan transkripsi, tergantung kebutuhan sel itu.

a. Gen

Konsep gen berkembang setelah penemuan Mendel tentang segregasi dan pemilihan bebas. Pada awalnya gen diduga mempunyai beberapa sifat khusus yaitu:

- (1) suatu unit keturunan yang diwariskan dari generasi ke generasi berikutnya,
- (2) suatu unit fungsional yang menghasilkan suatu fenotip
- (3) suatu aspek fungsional yang menyebabkan duplikasi sendiri.

Berdasarkan perkembangan prinsip genetika dasar dan macam-macam pola pewarisan, maka timbul pertanyaan: apa yang diwariskan? Gen tersusun dari apa dan bagaimana gen-gen itu mengatur dan menampakkan pengaruh seperti yang kita lihat? Pengetahuan tentang pengaturan asam deoksiribonukleat (DNA) di dalam kromosom akan memperjelas bagaimana gen dibentuk dan mengatur sintesis protein.

Pengertian gen sebelum ditemukan mikroskop electron, dinyatakan bahwa gen-gen adalah elemen-elemen yang terpisah, teratur secara linier

seperti manik-manik pada sebuah tali. Gen dianggap sebagai satu unit keturunan dan tidak dapat membelah, yang diwariskan dari ke generasi-generasi berikutnya. Gen dikenal sebagai suatu daerah kecil pada kromosom. Di mana tidak terlihat adanya pindah silang atau pematangan kromosom. Suatu gen tertentu dari suatu individu dapat diwariskan melalui gametnya kepada 50 persen dari keturunannya.

Secara molekuler, bahan genetik yang diketahui sebagai DNA menunjukkan bahwa satu gen adalah satu susunan nukleotida (satu basa purin atau pirimidin melekat pada asam fosfat). Ukuran gen ditaksir 4-50 mμ.

Istilah gen ditemukan oleh W. Johannsen (1909) sebagai pengganti istilah determinant, faktor atau element yang disebut Gregor Mendel. Gen adalah segmen DNA dari DNA satu ke DNA lain. Pada molekul DNA terdapat gen, dalam hal ini gen merupakan urutan nukleotida tertentu dari DNA yang mengekspresikan sifat tertentu yang mengkode pembentukan suatu polipeptida, yang mengkode pembentukan suatu RNA atau yang dibutuhkan untuk transkripsi gen lain. Oleh karena itu sifat makhluk hidup ditentukan oleh gen (Ayala, 1984). Jadi gen adalah bagian dari DNA yang mengekspresikan sifat tertentu.

Bagaimana hubungan DNA, gen dan kromosom? Secara struktural gen adalah segmen DNA yang terangkai/bersambung memanjang membentuk kromosom. Sebagaimana Gadrner, 1991:67 menyatakan bahwa "Gen are organized into linear array in chromosomes" atau Gen adalah organisasi dari kesatuan ukuran panjang/segmen yang punya kesatuan arti dalam kromosom (Gardner, 1991:67).

Jadi gen adalah bagian dari kromosom. Gen adalah urutan DNA berasosiasi dengan protein histon membentuk nukleosom dan berkondensasi membentuk badan yang disebut kromosom. Gen menumbuhkan serta mengatur berbagai jenis karakter dalam tubuh, karakter fisik (morfologi, anatomi, fisiologi) maupun karakter psikis

(pemalu, pemarah, penakut, ingin). Menumbuhkan dan mengatur karakter adalah lewat proses sintesa protein dalam sel.

Dewasa ini telah diketahui bahwa karakter atau sifat makhluk hidup muncul sebagai produk rangkaian reaksi biokimiawi. Setiap tahap reaksi biokimiawi itu dikatalisasi oleh enzim dan protein enzim itu tersusun dari polipeptida-polipeptida yang pembentukannya dikontrol oleh faktor atau gen. Reaksi biokimiawi merupakan reaksi yang bercabang-cabang.

Berdasarkan masing-masing urutan reaksi biokimiawi terlihat bahwa karakter atau sifat makhluk hidup dikontrol oleh gen.

b. Bentuk Kromosom

Bentuk kromosom di kenal selama ini adalah linier. Kromosom kelamin X berbentuk lurus dan kromosom Y berbentuk seperti jangkar. Bentuk kromosom ini hanya mencakup kromosom pada inti sel eukariot. Terdapat berbagai bentuk kromosom pada kelompok makhluk hidup. Bentuk kromosom pada kelompok virus beragam. Sebagian virus berbentuk batang (linier), sebagian sirkuler atau cincin, beberapa virus ada berbentuk linear tetapi pada keadaan tertentu berbentuk sirkuler (misalnya virus fag λ) (Klug dan Cumming, 2000).

Bentuk kromosom prokariot adalah berupa DNA unting ganda sirkuler atau cincin. Misalnya E. coli berbentuk cincin. Bentuk kromosom eukariot berapa pun jumlahnya adalah berbentuk linier atau batang. Bentuk kromosom pada organela mitokondria dan kloroplas adalah sirkuler atau cincin seperti pada kelompok prokariot (Russel, 1992).

c. Jumlah Kromosom

Jumlah kromosom macam-macam virus sebanyak satu buah berupa molekul DNA atau RNA baik unting ganda maupun unting tunggal, linier atau sirkuler (Klug & Cummings, 2000). Jumlah kromosom bakteri adalah satu buah (Russel, 1992; Klug & Cumming, 2000). Kromosom bakteri berupa satu molekul DNA unting ganda sirkuler yang berasosiasi dengan protein tertentu.

Jumlah kromosom spesies eukariot beranekaragam baik hewan maupun tumbuhan, diploid maupun monoploid. Kesamaan jumlah

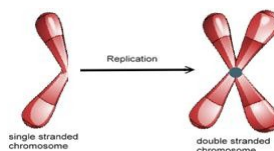
kromosom baik virus, makhluk hidup prokariot dan eukariot bukan indikator dari kesamaan spesies. Jumlah kromosom mitokondria dan kloroplas hanya satu buah berbentuk sirkuler. Banyak kopi DNA pada mitokondria atau kloroplas bukan hanya satu molekul per organel. Misalnya kopi DNA mitokondria pada vertebrata berkisar 5-10 molekul per mitokondria, pada tumbuhan berkisar 20-40 molekul per mitokondria (Klug & Cummings, 2000).

d. Bagian Kromosom

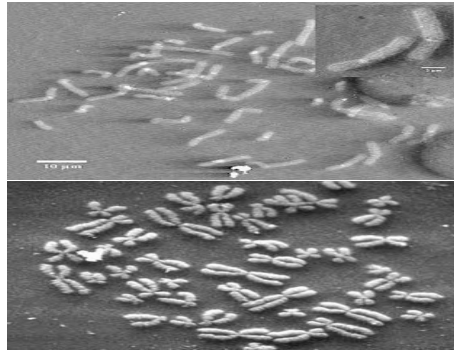
Bagian kromosom yang dijelaskan ini adalah kromosom yang terdapat pada inti sel eukariotik selama metaphase mitosis. Bagian kromosom digambarkan pada buku SMA selama ini terdiri atas lengan, selaput, matriks dan DNA. Bagian utama kromosom digambarkan sebagai protein yang menyelaputi DNA. Penggambaran kromosom seperti ini sebelum ditemukan mikroskop elektron.

Dengan penemuan mikroskop elektron maka struktur kromosom dapat digambarkan secara molekuler sehingga struktur kromosom yang terdiri atas selaput, matriks dan DNA hendaknya sudah saatnya dihilangkan atau jangan ditampilkan lagi (Nusantari, 2010).

Bagian utama kromosom eukariotik adalah genom/DNA/RNA. Jadi bagian yang pokok adalah asam nukleat. Protein bukan bagian utama. Jadi fungsi kromosom adalah membawa faktor keturunan pada bagian genomnya bukan proteinnya. Sebenarnya tidak ada selaput luar pembungkus kromosom, demikian juga tidak ada bagian yang disebut matriks karena kenyataannya bukan protein yang menyelaputi DNA tetapi DNA yang meliliti protein histon. Selanjutnya kromosom dibagi atas lengan dan sentromer. DNA seolah-olah terhenti dibagian sentromer.

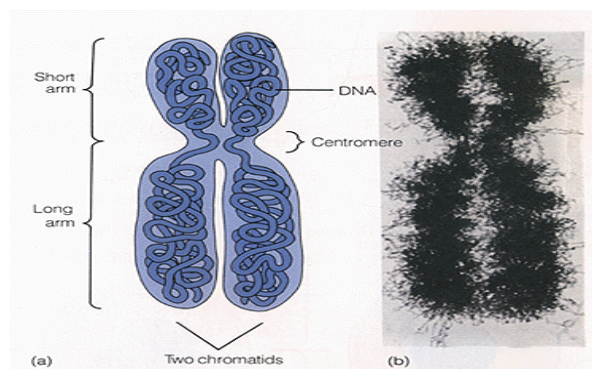


Gambar 1.12. Bagian kromosom yang memperlihatkan lengan dan sentromer



Gambar 1.13. Kromosom Manusia yang Diambil dengan Penggunaan Mikroskop Elektron Sebelum dan Setelah Bereplikasi

Berikut adalah gambar kromosom. Gambar 1.14a adalah gambar yang miskonsep, karena sentromer digambarkan sebagai untaian panjang nukleotida. Konsep yang benar adalah sentromer bukan pembagi antar lengan, tetapi sentromer adalah suatu primer constriction polinukleotida yang mengalami pemampatan atau kondensasi.



Gambar 1.14 Struktur Kromosom: 1.14a Penggambaran Struktur Kromosom yang Salah; 1.14b Struktur Kromosom yang benar

Kromosom adalah polinukleotida DNA yang bersambung memanjang dan tidak terpotong. DNA sebagai sentromer, adalah sebagai penyempitan primer constriction. Pada beberapa kromosom (tidak semua kromosom) ada yang memiliki satelit kromosom di bagian ujung lengan kromosom. Sentromer bukan center of chromosom. Sentromer adalah penyempitan kromosom, letak sentromer tidak selalu di tengah. Berdasarkan letak sentromernya kromosom digolongkan metasentrik, sub metasentrik, akrosentrik, dan telosentrik. Fungsi kromosom tidak pernah terkait dgn fungsi sentromer.(Strickberger dalam Corebima, 2008).

e. Macam Kromosom: Kromosom Autosom dan Gonosom

Kromosom eukariotik terdiri atas kromosom autosom dan kromosom gonosom. Perbedaan kromosom seperti ini hanya berlaku untuk organisme seluler di dalam inti, pada makhluk hidup yang mempunyai perkawinan yang jelas. Istilah kromosom tubuh dan kromosom kelamin lebih sering menyebabkan miskonsepsi (Nusantari, 2012). Oleh sebab itu penulis lebih setuju dengan penggunaan istilah kromosom autosom dan gonosom daripada menggunakan istilah kromosom tubuh dan kromosom kelamin.

Dimanakah letak kromosom tubuh dan dimanakah letak kromosom kelamin pada organisme eukariotik? Miskonsepsi sering terjadi akibat istilah kromosom tubuh sehingga dianggap kromosom tubuh hanya berada di sel tubuh dan kromosom seks hanya berada di sel kelamin (Nusantari, 2012). Konsep yang benar adalah kromosom tubuh terletak di semua bagian sel individu baik sel tubuh maupun sel kelamin. Kromosom kelamin terletak di semua bagian sel individu baik sel tubuh maupun sel kelamin.

Berapakah jumlah kromosom kelamin pada setiap sel makhluk hidup eukariotik? Miskonsepsi sering terjadi bahwa kromosom kelamin berjumlah sepasang dan hanya terdapat pada sel gamet. Sel gamet hanya berisi sepasang kromosom kelamin dan tidak ada kromosom tubuh (Nusantari, 2012). Konsep yang benar adalah kromosom kelamin berjumlah sepasang pada setiap sel tubuh. Kromosom kelamin berjumlah satu pada setiap sel gamet. Karena sel tubuh makhluk hidup mengandung $2N$ kromosom sedangkan sel gamet mengandung separuh/seperangkat kromosom ($1N$).

Apa perbedaan kromosom autosom dengan kromosom gonosom eukariotik? Awal abad 20 E.B Wilson dkk menyatakan X body (yang ditemukan McClung 1902 yang dibenarkan Henking) adalah suatu kromosom yang menentukan kelamin sehingga sejak itu dikenal sebagai kromosom kelamin karena ditemukan fenomena zigot XY akan menjadi individu jantan sedangkan zigot XX akan menjadi individu betina (Gardner, 1991). Pengertiannya sekarang bahwa kromosom gonosom adalah

kromosom yang keberadaannya membedakan individu tersebut jantan atau betina.

Penjelasan lebih lanjut adalah apa fungsi kromosom kelamin dan kromosom tubuh eukariotik? Miskonsepsi sering terjadi bahwa kromosom kelamin menentukan jenis kelamin, kromosom tubuh menentukan karakter tubuh (Nusantari, 2012). Konsep yang benar adalah kromosom kelamin bukan satu satunya yang menentukan ekspresi kelamin.

Yang bertanggungjawab atas munculnya fenotip adalah gen yang terletak pada kromosom autosom, pada kromosom kelamin atau pada keduanya (Corebima, 2008). Kedua kromosom baik autosom dan gonosom dapat mengekspresikan sifat-sifat yang terkait ciri fenotip baik morfologi, psikis maupun ekspresi kelamin.

Misalnya kromosom Y manusia mengandung sedikit gen yang memperlihatkan efek secara fenotip. Gen-gen yang terdapat pada kromosom kelamin Y manusia adalah gen-gen holandrik yakni gen yang selalu dan hanya diwariskan oleh seorang ayah kepada semua anak laki-laki. Misalnya gen h menyebabkan tumbuhnya rambut di bagian tertentu di tepi daun telinga, gen hg menyebabkan pertumbuhan rambut panjang dan kaku di permukaan tubuh, gen wt yakni jari-jari berselaput (Suryo, 1989), gen H-Y yang bertanggungjawab terhadap pengenalan antigen pada jaringan individu jantan (Rothwell, 1983 dan Gardner 1991) dan TDF (Gardner, 1991).

Misalnya kromosom kelamin X pada manusia mengandung gen yang mengekspresikan cacat bawaan resesif misalnya Lesch-Nyhan Syndrome, Hunter Syndrome. Jadi jelas bahwa kromosom autosom dan gonosom mengandung gen yang mengekspresikan sifat-sifat yang terkait ciri fenotip baik morfologi, psikis maupun ekspresi kelamin.

Meskipun demikian memang pada golongan eukariotik tingkat tinggi seperti pada mamalia nampak bahwa kromosom kelamin berfungsi dalam mengekspresikan sifat-sifat terkait jantan dan betina. Pembentukan testis dikendalikan gen-gen yang terdapat pada kromosom Y yakni gen TDF (Testis Determining Factor) yang bertanggung jawab terhadap

perkembangan testis sehingga jenis kelamin Mammalia ditentukan oleh kromosom Y dan bukan oleh perimbangan X/A seperti pada *Drosophila* (Ayala dkk., 1984).

Namun juga lebih lanjut Ayala dkk. (1984), menyatakan bahwa perkembangan dalam jalur jantan dipengaruhi juga oleh satu gen (Tfm) yang terpaut pada satu-satunya kromosom kelamin X (individu jantan).

Gen Tfm itu mengendalikan pembentukan suatu protein pengikat testosteron (testosterone-binding protein), yang ada pada sitoplasma dan semua sel, baik jantan maupun betina.

Walaupun demikian ingat bahwa pada kromosom kelamin X eukariotik terdapat juga gen yang berperan dalam penampakan fenotip seperti sifat hemoglobin, buta warna, bisu tuli. Sedangkan kromosom Y tidak memiliki gen-gen itu.

1.4.3. Genetika Mendel

Gregor Mendel (1822-1884), orang Austria, pantas dinyatakan sebagai “Bapak Genetika”, karena ia adalah orang yang pertama kali melakukan percobaan perkawinan silang, yang dilakukan pada beberapa jenis tanaman kapri (*Pisum sativum*), untuk mempelajari perbedaan sifat satu dengan lainnya. Percobaan ini dilakukan selama 7 tahun. Mendel memilih tanaman kapri dalam percobaannya, karena tanaman ini mempunyai umur yang pendek, mudah tumbuh, dapat disilangkan secara buatan dan mempunyai sifat-sifat dengan perbedaan karakter yang kontras.

Lebih jelasnya Mendel memilih tanaman ercis untuk percobaannya karena;

- ❖ Tanaman ini hidupnya tidak lama (merupakan tanaman setahun), mudah tumbuh dan mudah disilangkan.
- ❖ Memiliki bunga sempurna, artinya pada bunga itu terdapat benang sari (alat jantan) dan putik (alat betina), sehingga biasanya terjadi penyerbukan sendiri. Perkawinan silang dapat berlangsung asal dengan pertolongan orang. Penyerbukan sendiri yang berlangsung

beberapa generasi terus-menerus akan menghasilkan galur murni, yaitu keturunan yang selalu memiliki sifat keturunan yang selalu memiliki sifat keturunan yang sama dengan induknya.

- ❖ Tanaman ini memiliki tujuh sifat dengan perbedaan yang menyolok, seperti batang tinggi lawan kerdil, buah polongan berwarna hijau lawan kuning, bunga berwarna ungu lawan putih, bunganya terletak aksilar (sepanjang batang) lawan terminal (pada ujung batang), biji yang masak berwarna hijau lawan kuning, permukaan biji licin lawan berkerut, warna kulit biji abu-abu lawan putih.

Pemisahan (separasi) kromosom-kromosom homolog sewaktu meiosis melalui pembelahan reduksi pada hakekatnya merupakan dasar fisik bagi hukum segregasi Mendel.

Alela-alela atau gen-gen yang menentukan sifat tertentu, berada berpasangan karena alela-alela ini berlokasi pada sepasang kromosom homolog pada lokus (tempat) yang sama. Karena homolog-homolog itu selalu berpisah ke dalam berbagai sel benih pada waktu meiosis, maka alela-alela itu harus juga berpisah satu dengan yang lain.

Perlu disertakan dalam definisi kita mengenai alela-alela, fakta bahwa alela-alela itu berada pada kromosom homolog, karena kita tahu sekarang bahwa banyak sifat ditentukan oleh lebih dari satu pasang gen yang sering berlokasi pada kromosom-kromosom non homolog.

Sekarang mudah untuk dimengerti mengapa hanya ada dua alela yang bisa terdapat dalam suatu individual pada satu lokus, sekali pun dalam sistem alela jamak (multiple). Kromosom homolog dalam organisme-organisme yang bereproduksi secara seksual hanya bisa berada dalam pasangan, yang satu diwariskan dari induknya dan yang lain dari bapaknya.

Sifat-sifat tanaman yang dipergunakan Mendel dalam percobaannya adalah: tinggi tanaman (tinggi dan pendek), warna bunga (ungu dan putih), letak bunga (di sepanjang batang dan di ujung batang), warna buah polong (hijau dan kuning), bentuk polong (menggelembung

dan pipih), warna kulit biji (kuning dan hijau) dan bentuk biji (bulat dan berkerut).

1.4.4. Simbol dan Terminologi

Sebelum membahas konsep-konsep genetika diperlukan pengetahuan dasar tentang simbol dan terminologi yaitu:

1. Gen

Nukleotida tertentu dengan panjang tertentu yang mengkode satu protein yang menentukan sifat.

2. Kromosom

Hasil kondensasi dari kromatin yang terdiri atas lengan dan sentromer.

3. Hibrid

Hasil perkawinan 2 individu yang mempunyai sifat beda (monohibrid = 1 sifat beda, dihibrid = 2 sifat beda)

4. Gamet

Sel kelamin hasil pembelahan reduksi dengan kualitas kromosom haploid. Gamet atau sel kelamin ini mempunyai separuh dari jumlah kromosom yang terdapat di dalam sel somatik, sehingga disebut bersifat haploid (n kromosom).

5. Fenotip

Sifat keturunan pada individu yang dapat diamati (warna, bentuk dsb).

6. Genotip

Susunan genetik yang tidak nampak dan dinyatakan dengan simbol (AA, Ab).

7. Homozigot

Individu yang genotipnya tersusun dari gen- gen semacam (aa, BB).

8. Heterozigot

Individu yang genotipnya tersusun dari gen-gen yang berlainan tetapi sejenis (Aa).

9. Dominan

Sifat yang mengalahkan/ menutupi sifat lain.

10. Resesif

Sifat yang dikalahkan/ ditutupi sifat lain.

11. Intermedier

Sifat diantara kedua tanaman induk.

12. Parental (P)

Induk (orang tua).

13. Filial (F)

Keturunan (F1, F2 dst.).

14. Alel

Anggota dari sepasang gen, yang biasanya memberi pengaruh berlawanan

1.5. Kontribusi Genetika ke Bidang Lain

Sebagai ilmu pengetahuan dasar, genetika dengan konsep-konsep di dalamnya dapat berinteraksi dengan berbagai bidang lain untuk memberikan kontribusi terapannya dalam Anonymous (2009).

1. Pertanian

Kontribusi genetika di bidang pertanian, khususnya pemuliaan tanaman dan ternak. Persilangan-persilangan konvensional yang dilanjutkan dengan seleksi untuk merakit bibit unggul, baik tanaman maupun ternak, menjadi jauh lebih efisien berkat bantuan pengetahuan genetika. Demikian pula, teknik-teknik khusus pemuliaan seperti mutasi, kultur jaringan, dan fusi protoplasma kemajuannya banyak dicapai dengan pengetahuan genetika. Dewasa ini beberapa produk pertanian, terutama pangan, yang berasal dari organisme hasil rekayasa genetika atau *genetically modified organism* (GMO) telah dipasarkan cukup luas meskipun masih sering mengundang kontroversi tentang keamanan.

Contoh lain dari perkembangan ilmu genetika di bidang pertanian adalah ditemukannya cara baru dalam mengatasi serangan hama yaitu dengan cara perakitan tanaman tahan serangan hama melalui teknik rekayasa genetika. Salah satu kendala dalam produksi suatu komoditas

tanaman di negara yang beriklim tropis dan lembab adalah serangan organisme pengganggu tumbuhan (OPT) seperti serangga hama dan patogen tumbuhan. Bahkan pada tanaman tertentu seperti padi.

Serangga hama masih merupakan kendala utama dan menjadi masalah serius, misalnya wereng coklat dan penggerek batang. Di negara tertentu seperti Amerika Serikat (AS), kerugian akibat kerusakan yang ditimbulkan serangga hama seperti penggerek jagung dan penggerek buah kapas bisa mencapai jutaan dolar AS. Usaha pengendalian yang biasa dilakukan petani adalah menggunakan cara bercocok tanam yang tepat yang meliputi penanaman Hak Cipta 2002, Balitbio varietas tahan dan pergiliran tanaman, serta penyemprotan insektisida.

Negara maju, seperti AS, untuk menanggulangi OPT dari jenis serangga hama, petani sudah menggunakan insektida hayati yang berasal dari bakteri *Bacillus thuringiensis* (Bt) selama lebih dari 30 tahun. Namun secara komersial produksi insektisida hayati terbatas dan pengaruh perlindungannya hanya berumur pendek. Selain pengendalian dengan insektisida, petani juga menggunakan varietas tahan. Penggunaan varietas tahan merupakan cara pengendalian serangga hama yang murah dan ramah lingkungan.

Perbaikan sifat tanaman dapat dilakukan melalui modifikasi genetik baik dengan pemuliaan tanaman secara konvensional maupun dengan bioteknologi khususnya teknologi rekayasa genetik. Kadang-kadang dalam perakitan varietas tanaman tahan serangga hama, pemulia konvensional menghadapi suatu kendala yang sulit dipecahkan, yaitu langkanya atau tidak adanya sumber gen ketahanan di dalam koleksi plasma nutfah.

Contoh sumber gen ketahanan yang langka adalah gen ketahanan terhadap serangga hama, misalnya penggerek batang padi, penggerek polong kedelai, hama boleng ubi jalar, penggerek buah kapas (cotton bollworm), dan penggerek jagung (Herman, 1997). Akhir-akhir ini, kesulitan pemulia konvensional tersebut dapat diatasi dengan teknologi rekayasa genetik melalui tanaman transgenik (Herman, 1996).

Pemuliaan dan rekayasa genetika mempunyai tujuan yang sama. Pemulia tanaman secara konvensional melakukan persilangan dan atau seleksi, sedangkan rekayasa genetika mengembangkan secara terus menerus dan memanfaatkan teknik isolasi dan transfer gen dari sifat yang diinginkan. Melalui rekayasa genetika sudah dihasilkan tanaman transgenik yang memiliki sifat baru seperti ketahanan terhadap serangan hama atau herbisida atau peningkatan kualitas hasil.

Tanaman transgenik tahan serangan hama tersebut sudah banyak ditanam dan dipasarkan di berbagai negara (James, 2002a). Sedangkan di Indonesia, tanaman transgenik tahan serangan hama baru pada taraf penelitian perakitannya.

2. Kesehatan

Salah satu contoh klasik kontribusi genetika di bidang kesehatan adalah diagnosis dan perawatan penyakit fenilketonurani (PKU). Penyakit ini merupakan penyakit menurun yang disebabkan oleh mutasi gen pengatur katabolisme fenilalanin sehingga timbunan kelebihan fenilalanin dijumpai di dalam aliran darah sebagai derivat-derivat yang meracuni sistem syaraf pusat. Diet fenilalanin yang sangat ketat pada bayi akan dapat terhindar dari penyakit PKU meskipun gen mutan penyebabnya sendiri sebenarnya tidak diperbaiki. Beberapa penyakit genetika lainnya telah dapat di atasi dampaknya dengan cara seperti itu.

Meskipun demikian, hingga sekarang masih banyak penyakit yang menjadi tantangan para peneliti dari kalangan kedokteran dan genetika untuk menanganinya seperti perkembangan resistensi bakteri patogen terhadap antibiotik, penyakit-penyakit kanker, dan sindrom hilangnya kekebalan bawaan atau acquired immunodeficiency syndrome (AIDS).

Contoh lain dari perkembangan ilmu genetika di bidang kesehatan adalah proyek genom manusia yang dipelopori oleh Amerika Serikat dimana proyek ini akan menguraikan 100.000 gen manusia. Diperkirakan pada abad XXI mendatang akan muncul bidang kedokteran baru yang disebut ilmu kedokteran prediktif (predictive medicine).

Munculnya ilmu kedokteran tersebut di mungkinkan karena pada abad XXI mendatang, diperkirakan seluruh informasi dari genom manusia yang mengandung 100.000 gen akan teridentifikasi. Genom manusia dapat digunakan memprediksi berbagai penyakit, artinya dengan ilmu kedokteran prediktif dapat diketahui kemungkinan seseorang mengalami kanker payudara atau kanker calon rental dengan melakukan analisa terhadap kombinasi gen-gen yang dipunyai orang tersebut.

3. Industri farmasi

Teknik rekayasa genetika memungkinkan dilakukannya pemotongan molekul DNA tertentu. Selanjutnya, fragmen-fragmen DNA hasil pemotongan ini disambungkan dengan molekul DNA lain sehingga terbentuk molekul DNA rekombinan. Apabila molekul DNA rekombinan dimasukkan kedalam suatu sel bakteri yang sangat cepat pertumbuhannya, misalnya *Escherichia coli*, maka dengan mudah akan diperoleh salinan molekul DNA rekombinan dalam jumlah besar dan waktu yang singkat.

Jika molekul DNA rekombinan tersebut membawa gen yang bermanfaat bagi kepentingan manusia, maka berarti gen ini telah diperbanyak dengan cara yang mudah dan cepat. Prinsip kerja semacam ini telah banyak di terapkan diberbagai industri yang memproduksi biomolekul penting seperti insulin, interferon, dan beberapa hormon pertumbuhan.

4. Hukum

Sengketa dipengadilan untuk menentukan ayah kandung bagi seorang anak secara klasik sering di atasi melalui pengujian golongan darah. Pada kasus-kasus tertentu cara ini dapat menyelesaikan masalah dengan cukup memuaskan, tetapi tidak jarang hasil yang diperoleh kurang meyakinkan. Belakangan ini dikenal cara yang jauh lebih canggih, yaitu uji DNA. Dengan membandingkan pola restriksi pada molekul DNA anak, ibu, dan orang yang dicurigai sebagai ayah kandung anak, maka dapat diketahui benar tidaknya kecurigaan tersebut.

Kasus-kasus kejahatan seperti pembunuhan, pemerkosaan, dan bahkan teror pengeboman, teknik rekayasa genetika dapat diterapkan untuk memastikan benar tidaknya tersangka sebagai pelaku. Jika tersangka masih hidup pengujian dilakukan dengan membandingkan DNA tersangka dengan DNA objek yang tertinggal di tempat kejadian, misalnya rambut atau sperma. Cara ini dikenal sebagai sidik jari DNA (DNA finger printing).

Akan tetapi, jika tersangka mati dan tubuhnya hancur, maka DNA dari bagian-bagian tubuh tersangka dicocokkan pola restruksinya dengan DNA kedua orang tuanya atau saudara-saudaranya yang masih hidup.

5. Kemasyarakatan dan Kemanusiaan

Di negara-negara maju, terutama di kota-kota besarnya, dewasa ini dapat dijumpai klinik konsultasi genetik yang antara lain berperan dalam memberikan pelayanan konsultasi perkawinan. Berdasarkan atas data sifat-sifat genetik, khususnya penyakit genetik, pada kedua belah pihak yang akan menikah, dapat dijelaskan berbagai kemungkinan penyakit genetik yang akan diderita oleh anak mereka, dan juga besar kecilnya kemungkinan tersebut.

Contoh kontribusi pengetahuan genetika di bidang kemanusiaan antara lain dapat dilihat pada gerakan yang dinamakan eugenika, yaitu gerakan yang berupaya untuk memperbaiki kualitas genetika manusia. Jadi, dengan gerakan ini sifat-sifat positif manusia akan dikembangkan, sedangkan sifat-sifat negatifnya ditekan. Di negara-negara berkembang, gerakan eugenika masih sering dianggap tabu. Selain itu, ada tantangan yang cukup besar bagi keberhasilan gerakan ini karena pada kenyataannya orang yang tingkat kecerdasannya tinggi dengan status sosial ekonomi yang tinggi pula biasanya hanya mempunyai anak sedikit.

BAB II

MATERI GENETIK DAN SINTESIS PROTEIN

2.1. Asam Nukleat

Setiap organisme hidup terdapat materi genetik. Asam nukleat merupakan salah satu makromolekul yang memegang peranan sangat penting dalam kehidupan organisme karena di dalamnya tersimpan informasi genetik. Asam nukleat sering dinamakan juga polinukleotida karena tersusun dari sejumlah molekul nukleotida sebagai monomernya. Tiap nukleotida mempunyai struktur yang terdiri atas gugus fosfat, gula pentosa, dan basa nitrogen atau basa nukleotida (basa N).

Ada dua macam asam nukleat, yaitu asam deoksiribonukleat atau deoxyribonucleic acid (DNA) dan asam ribonukleat atau ribonucleic acid (RNA). Asam-asam nukleat seperti asam dioksiribosa nukleat (DNA) dan asam ribonukleat (RNA) memberikan dasar kimia bagi semua sel. DNA dan RNA mempunyai sejumlah sifat kimia dan fisika yang sama sebab antara unit-unit mononukleotida terdapat ikatan yang sama yaitu melalui jembatan fosfodiester antara posisi 3' suatu mononukleotida dan posisi 5' pada mononukleotida lainnya.

Asam nukleat merupakan materi genetik dan termasuk senyawa organik serta menjadi bahan penelitian para ahli biokimia sejak senyawa ini diisolasi dari inti sel untuk pertama kalinya. Asam nukleat ditemukan pada semua sel hidup serta pada virus.

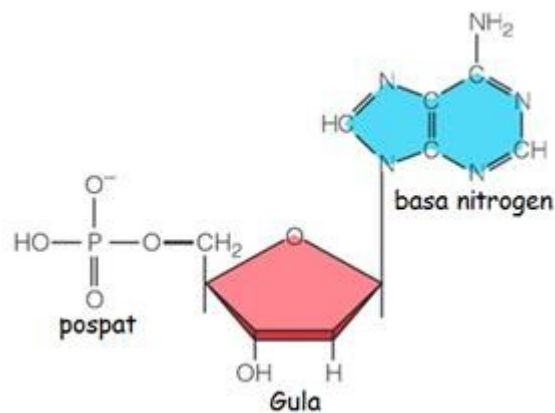
2.2. DNA (Asam Deoksiribonukleat)

Asam deoksiribonukleat, lebih dikenal dengan DNA (bahasa Inggris: deoxyribonucleic acid), adalah sejenis asam nukleat yang tergolong biomolekul utama penyusun berat kering setiap organisme. Di dalam sel, DNA umumnya terletak di dalam inti sel. Secara garis besar, peran DNA di dalam sebuah sel adalah sebagai materi genetik; artinya, DNA menyimpan cetak biru bagi segala aktivitas sel. Ini berlaku umum bagi setiap organisme.

Di antara perkecualian yang menonjol adalah beberapa jenis virus (dan virus tidak termasuk organisme) seperti HIV (Human Immunodeficiency Virus).

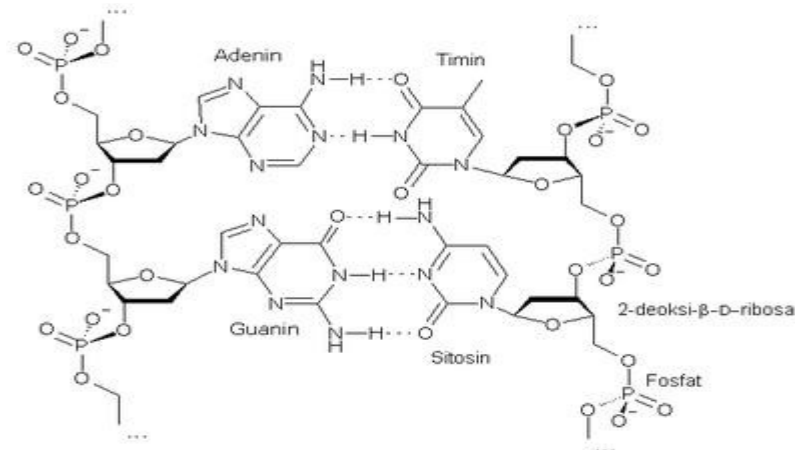
2.3. Struktur DNA

DNA merupakan polimer yang terdiri dari tiga komponen utama, yaitu gugus fosfat, gula deoksiribosa, dan basa nitrogen. Sebuah unit monomer DNA yang terdiri dari ketiga komponen tersebut dinamakan nukleotida, sehingga DNA tergolong sebagai polinukleotida.

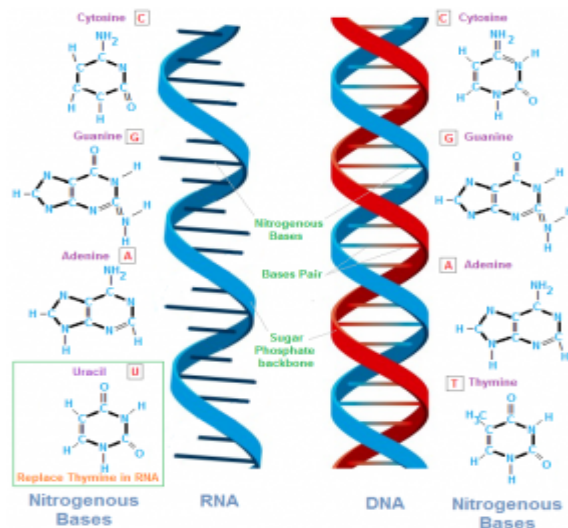


Gambar 2.1. Monomer DNA

Rantai DNA memiliki lebar 22–24 Å, sementara panjang satu unit nukleotida 3,3 Å. Walaupun unit monomer ini sangatlah kecil, DNA dapat memiliki jutaan nukleotida yang terangkai seperti rantai. Misalnya, kromosom terbesar pada manusia terdiri atas 220 juta nukleotida.



Gambar 2.2. Struktur untai ganda DNA



Gambar 2.3. Struktur Double heliks DNA

Struktur untai komplementer DNA menunjukkan pasangan basa (adenin dengan timin dan guanin dengan sitosin) yang membentuk DNA beruntai ganda. Rangka utama untai DNA terdiri dari gugus fosfat dan gula yang berselang-seling. Gula pada DNA adalah gula pentosa (berkarbon lima), yaitu 2-deoksiribosa. Dua gugus gula terhubung dengan fosfat melalui ikatan fosfodiester antara atom karbon ketiga pada cincin satu gula dan atom karbon kelima pada gula lainnya. Salah satu perbedaan utama DNA dan RNA adalah gula penyusunnya; gula RNA adalah ribosa.

DNA terdiri atas dua untai yang berpilin membentuk struktur heliks ganda. Pada struktur heliks ganda, orientasi rantai nukleotida pada satu untai berlawanan dengan orientasi nukleotida untai lainnya. Hal ini disebut

sebagai antiparalel. Masing-masing untai terdiri dari rangka utama, sebagai struktur utama, dan basa nitrogen, yang berinteraksi dengan untai DNA satunya pada heliks. Kedua untai pada heliks ganda DNA disatukan oleh ikatan hidrogen antara basa-basa yang terdapat pada kedua untai tersebut. Empat basa yang ditemukan pada DNA adalah adenin (dilambangkan A), sitosin (C, dari cytosine), guanin (G), dan timin (T). Adenin berikatan hidrogen dengan timin, sedangkan guanin berikatan dengan sitosin. Pada replikasi DNA, rantai DNA baru dibentuk berdasarkan urutan nukleotida pada DNA yang digandakan.

2.4. Replikasi DNA

Sel berkembang biak dengan membelah diri dan apa yang terjadi pada DNA pada akhir proses pembelahan sel?. Hanya ada satu rantai DNA di dalam sel. Namun, ternyata bahwa sel yang baru terbentuk juga membutuhkan DNA. Untuk mengisi kekosongan ini, DNA merampungkan sebuah rentetan operasi yang menarik, yang setiap tahapnya merupakan keajaiban yang berbeda. Akhirnya, segera sebelum sel membelah, DNA membuat kopi dirinya dan memindahkannya ke sel yang baru proses ini disebut replikasi diri pada DNA.

Pengamatan terhadap pembelahan sel menunjukkan bahwa sel harus mencapai ukuran tertentu sebelum membelah diri. Pada saat sel melewati ukuran tertentu ini, proses pembelahan otomatis dimulai. Sementara bentuk sel mulai semakin mulus sehingga memungkinkan proses pembelahan, DNA mulai mereplikasi diri seperti disebutkan sebelumnya.

Mulanya DNA membelah menjadi dua untuk mereplikasi dirinya sendiri. Peristiwa ini terjadi dengan cara yang sangat menarik. Molekul DNA yang menyerupai tangga spiral membagi menjadi dua seperti ritsleting dari tengah anak tangga. Seterusnya, DNA membelah menjadi dua bagian. Belahan yang hilang (replica) dari masing-masing bagian disempurnakan dengan bahan-bahan yang terdapat di sekitarnya.

Dengan cara ini, dua molekul DNA baru diproduksi. Dalam setiap tahap operasi, protein ahli yang disebut “enzim” yang berfungsi seperti

robot canggih mengambil peran. Walau ini sekilas tampak sederhana, proses-proses antara yang berlangsung selama operasi ini begitu banyak dan begitu rumit sehingga perlu dibahas lebih dalam.

Molekul DNA baru yang muncul selama replikasi diperiksa berulang kali oleh enzim pemeriksa. Jika terjadi kesalahan yang dapat menjadi sangat vital, DNA akan segera diidentifikasi dan diperbaiki. Kode yang keliru dibuang dan digantikan dengan yang benar. Semua proses ini berlangsung dalam kecepatan yang sangat memesonakan sehingga saat 3000 pasangan basa diproduksi dalam satu menit, secara bersamaan semua pasangan diperiksa berulang kali oleh enzim-enzim yang bertanggung jawab dan perbaikan yang dibutuhkan dilakukan.

Dalam molekul DNA yang baru diproduksi, lebih banyak kesalahan yang dapat dilakukan lebih dari normal sebagai akibat faktor luar. Dalam hal ini, ribosom di dalam sel mulai memproduksi enzim-enzim pereparasi DNA sesuai perintah yang diberikan oleh DNA. Dengan demikian, saat DNA melindungi dirinya sendiri, ia juga menjamin kelangsungan generasi.

Replikasi merupakan proses pelipatgandaan DNA. Proses replikasi ini diperlukan ketika sel akan membelah diri. Pada setiap sel, kecuali sel gamet, pembelahan diri harus disertai dengan replikasi DNA supaya semua sel turunan memiliki informasi genetik yang sama. Pada dasarnya, proses replikasi memanfaatkan fakta bahwa DNA terdiri dari dua rantai dan rantai yang satu merupakan "konjugat" dari rantai pasangannya.

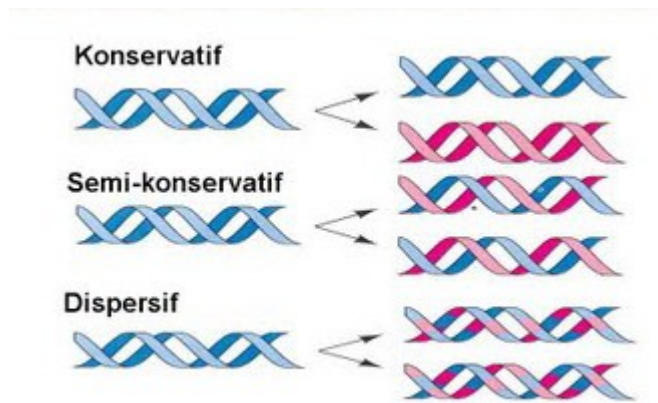
Dengan kata lain, dengan mengetahui susunan satu rantai, maka susunan rantai pasangan dapat dengan mudah dibentuk. Ada beberapa teori yang mencoba menjelaskan bagaimana proses replikasi DNA ini terjadi. Salah satu teori yang paling populer menyatakan bahwa pada masing-masing DNA baru yang diperoleh pada akhir proses replikasi; satu rantai tunggal merupakan rantai DNA dari rantai DNA sebelumnya, sedangkan rantai pasangannya merupakan rantai yang baru disintesis. Rantai tunggal yang diperoleh dari DNA sebelumnya tersebut bertindak sebagai "cetakan" untuk membuat rantai pasangannya.

Bahan genetik yang ada pada setiap jasad akan mengalami proses

perbanyakan sebagai salah satu tahapan sangat penting dalam proses pertumbuhan sel atau perbanyakan partikel virus. Setiap organisme harus menduplikasikan DNA nya secara tepat sebelum setiap sel melakukan pembelahan.

2.4.1. Model Replikasi DNA

Pada mulanya, secara teoritis, diusulkan bahwa replikasi DNA berlangsung melalui tiga cara, yaitu: (1) model Konservatif, dimana heliks ganda induk tetap dalam keadaan utuh, dan sebuah salinan kedua yang sama sekali baru telah dibuat; (2) model Semikonservatif, dimana kedua rantai molekul induk berpisah, dan setiap rantai berfungsi sebagai cetakan untuk mensintesis rantai komplementer yang baru, dan (3) Model Dispersif, yaitu setiap rantai dari kedua molekul anak terdiri dari campuran antara bagian rantai lama dan bagian rantai yang baru disintesis.



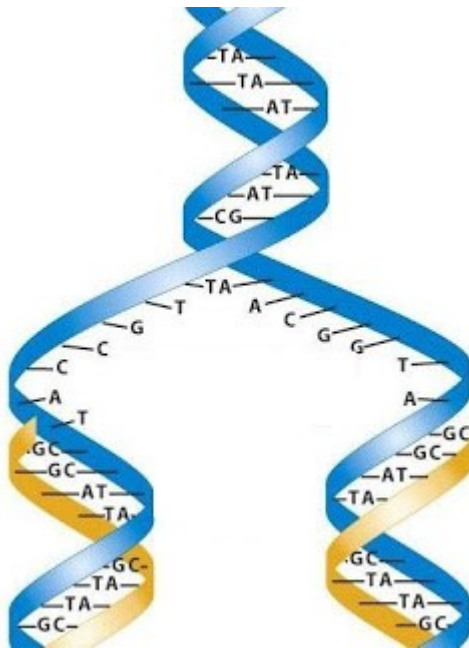
Gambar 2.4. Tiga model replikasi DNA (a) semikonservatif, (b) konservatif, dan (c) dispersif.

Model semikonservatif diusulkan oleh Watson-Crick. Hasil percobaan Matthew dan Franklin Stahl dengan menggunakan E.coli, menyimpulkan bahwa replikasi DNA berlangsung secara semikonservatif sesuai dengan model yang diusulkan oleh Watson-Crick. Secara sederhana, replikasi model semikonservatif dapat dijelaskan sebagai berikut:

- ❖ Sebelum melakukan replikasi, molekul induk mempunyai dua rantai DNA komplementer. Setiap basa dipasangkan oleh ikatan hidrogen dengan pasangan spesifiknya. A dengan T dan G dengan C.

- ❖ Langkah pertama dalam replikasi adalah pemisahan kedua rantai DNA
- ❖ Setiap rantai yang lama berfungsi sebagai cetakan (template) yang menentukan urutan nukleotida di sepanjang rantai komplementer yang baru yang bersesuaian. Nukleotida terpasang pada daerah yang spesifik di sepanjang permukaan cetakan berdasarkan aturan pemasangan basa.
- ❖ Nukleotida baru tersebut disambung satu sama lain untuk membentuk tulang punggung gula-fosfat dari rantai baru. Setiap molekul DNA sekarang terdiri dari satu rantai lama dan satu rantai baru. Dengan demikian terbentuklah dua molekul DNA yang persis sama dengan molekul DNA sebelum replikasi.

Lebih jelasnya model replikasi DNA dapat dilihat pada gambar di bawah ini :



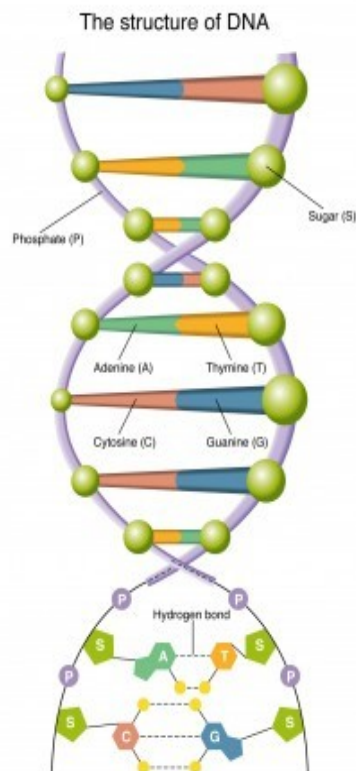
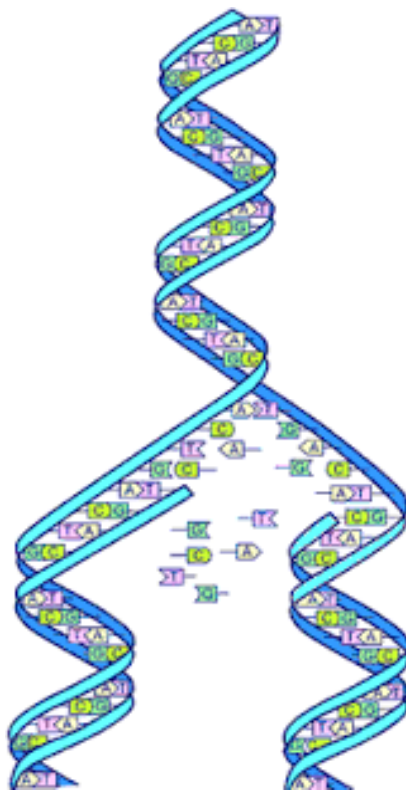
Gambar 2.5. Replikasi semikonservatif

Proses replikasi memerlukan protein atau enzim pembantu; salah satu yang terpenting dikenal dengan nama DNA polimerase, yang merupakan enzim pembantu pembentukan rantai DNA baru yang merupakan suatu polimer. Proses replikasi diawali dengan pembukaan

untaian ganda DNA pada titik-titik tertentu di sepanjang rantai DNA. Proses pembukaan rantai DNA ini dibantu oleh beberapa jenis protein yang dapat mengenali titik-titik tersebut, dan juga protein yang mampu membuka pilinan rantai DNA.

Setelah cukup ruang terbentuk akibat pembukaan untaian ganda ini, DNA polimerase masuk dan mengikat diri pada kedua rantai DNA yang sudah terbuka secara lokal tersebut. Proses pembukaan rantai ganda tersebut berlangsung disertai dengan pergeseran DNA polimerase mengikuti arah membukanya rantai ganda.

Monomer DNA ditambahkan di kedua sisi rantai yang membuka setiap kali DNA polimerase bergeser. Hal ini berlanjut sampai seluruh rantai telah benar-benar terpisah.



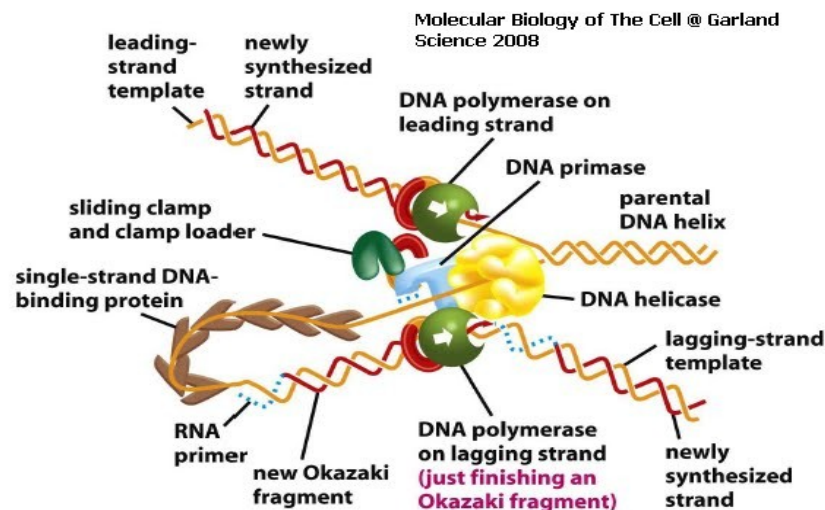
Gambar 2.6. Struktur Replikasi DNA Gambar 2.7. Struktur Replikasi DNA

Proses replikasi DNA ini merupakan proses yang rumit namun teliti. Proses sintesis rantai DNA baru memiliki suatu mekanisme yang mencegah terjadinya kesalahan pemasukan monomer yang dapat

berakibat fatal. Karena mekanisme inilah kemungkinan terjadinya kesalahan sintesis amatlah kecil.

Replikasi DNA sering disebut sintesis DNA, yaitu suatu proses dimana urutan nukleotida dari DNA (bagian tertentu dari DNA) dikopi oleh pasangan basa komplementernya (A dengan T, atau G dengan C). Proses tersebut memerlukan pengenalan setiap nukleotida di dalam DNA dan membutuhkan dua rantai DNA yang terpisah.

Replikasi DNA dikatalisis oleh enzim DNA polimerase. Subtrat untuk enzim ini adalah deosiribonukleosida trifosfat yang dipolimerisasi pada satu benang DNA cetakan secara bertahap.



Gambar 2.8. Proses Pemanjangan DNA

2.4.2. Replikasi DNA pada organisme prokariotik

Replikasi molekul DNA dimulai pada tempat- tempat khusus yang disebut pangkal replikasi (origin of replication). Kromosom bakteri, yang berbentuk melingkar, mempunyai satu pangkal, yaitu satu bagian DNA yang mempunyai urutan nukleotida yang spesifik. Replikasi DNA berlangsung pada kedua arah mengelilingi kromosom sirkuler sampai keseluruhan kromosom tersebut telah diproduksi. Enzim yang memulai replikasi mengenali urutan ini dan menempel pada DNA, memisahkan kedua rantai dan membentuk sebuah gelembung yang dinamakan gelembung replikasi. Replikasi DNA kemudian berjalan dalam dua arah sampai seluruh molekul tersebut disalin.

2.4.3. Replikasi DNA pada organisme eukariotik

Pada eukariota, replikasi DNA dimulai pada tempat- tempat spesifik dimana kedua untai DNA induk berpisah membentuk gelembung replikasi. Daerah tersebut dinamakan pangkal replikasi. Pada eukariota, terdapat ratusan atau ribuan daerah pangkal replikasi di sepanjang molekul DNA. Gelembung replikasi terentang secara lateral, sementara replikasi DNA bergerak kedua arah. Pada akhirnya, gelembung replikasi akan menyatu di tengah, dan sintesis rantai DNA anak pun selesai.

2.4.4. Mekanisme Replikasi DNA

Pada tahun 1960, mekanisme sederhana dari replikasi DNA dianggap bahwa kedua rantai baru tumbuh secara kontinyu, dimana nukleotida per nukleotida ditambahkan pada garpu replikasi DNA dan bergerak dari ujung molekul DNA ke ujung yang lain. Kedua rantai DNA yang anti paralel, menyebabkan munculnya Permasalahan. Sebab bila demikian, maka mekanisme seperti dikemukakan di atas membutuhkan satu rantai anak yang tumbuh dari arah 5' – 3' dan rantai yang lain tumbuh dari arah 3' – 5'.

Pada garpu replikasi terdapat dua rantai yang dikenal dengan rantai cepat (leading strand) dan rantai lambat (lagging strand) dengan struktur yang asimetris. Pada rantai cepat, DNA polimerase hanya mampu memanjangkan rantai baru DNA dengan arah 5' – 3' ketika replikasi sedang berjalan. Pada rantai lambat, rantai tumbuh secara menyeluruh dalam 3' – 5' dengan penambahan segmen- segmen pendek yang dikenal dengan fragmen okazaki. Fragmen okazaki secara individu tumbuh dengan arah 5' – 3'.

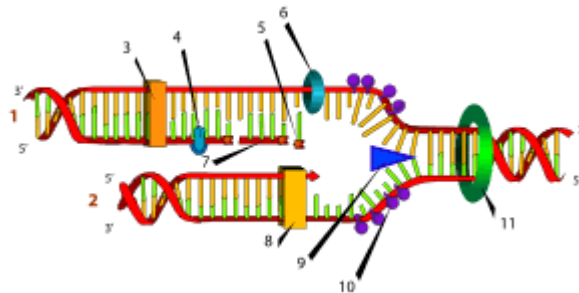
2.5. Garpu replikasi

Garpu replikasi atau cabang replikasi (replication fork) ialah struktur yang terbentuk ketika DNA bereplikasi. Garpu replikasi ini dibentuk akibat enzim helikase yang memutus ikatan-ikatan hidrogen yang menyatukan kedua untai DNA, membuat terbukanya untai ganda tersebut menjadi dua cabang yang masing-masing terdiri dari sebuah untai tunggal DNA. Masing-masing cabang tersebut menjadi "cetakan" untuk pembentukan dua untai DNA baru berdasarkan urutan nukleotida komplementernya.

DNA polimerase membentuk untai DNA baru dengan memperpanjang oligonukleotida (RNA) yang dibentuk oleh enzim primase dan disebut primer.

DNA polimerase membentuk untai DNA baru dengan menambahkan nukleotida dalam hal ini, deoksiribonukleotida—ke ujung 3'-hidroksil bebas nukleotida rantai DNA yang sedang tumbuh.

Dengan kata lain, rantai DNA baru (DNA "anak") disintesis dari arah 5'→3', sedangkan DNA polimerase bergerak pada DNA "induk" dengan arah 3'→5'. Namun demikian, salah satu untai DNA induk pada garpu replikasi berorientasi 3'→5', sementara untai lainnya berorientasi 5'→3', dan helikase bergerak membuka untai rangkap DNA dengan arah 5'→3'. Oleh karena itu, replikasi harus berlangsung pada kedua arah berlawanan tersebut.



Gambar 2.9. Garpu replikasi

Berdasarkan gambar di atas dapat dijelaskan yaitu mula-mula, heliks ganda DNA (merah) dibuka menjadi dua untai tunggal oleh enzim helikase (9) dengan bantuan topoisomerase (11) yang mengurangi tegangan untai DNA. Untaian DNA tunggal dilekati oleh protein-protein pengikat untai tunggal (10) untuk mencegahnya membentuk heliks ganda kembali.

Primase (6) membentuk oligonukleotida RNA yang disebut primer (5) dan molekul DNA polimerase (3 & 8) melekat pada seuntai tunggal DNA dan bergerak sepanjang untai tersebut memperpanjang primer, membentuk untai tunggal DNA baru yang disebut leading strand (2) dan lagging strand (1). DNA polimerase yang membentuk lagging strand harus mensintesis segmen-segmen polinukleotida diskontinu (disebut fragmen

Okazaki (7)). Enzim DNA ligase (4) kemudian menyambungkan potongan-potongan lagging strand tersebut.

Dalam proses replikasi DNA dikenal ada tiga jenis DNA polimerase, yaitu DNA polimerase I, DNA polimerase II, dan DNA polimerase III. DNA polimerase I dan III mengkatalisis pemanjangan rantai DNA dengan arah 5' – 3'.

Pada prokariota, selain itu juga berfungsi sebagai eksonuklease, sedangkan pada eukariota enzim DNA polimerase kurang memiliki aktivitas sebagai eksonuklease. Eksonuklease adalah suatu enzim yang secara berurutan memotong (dengan cara hidrolisis) nukleotida-nukleotida dari suatu ujung yang terbuka pada rantai polinukleotida. Fungsi DNA polimerase I belum dimengerti secara jelas.

Karbon kelima dari suatu gula deoksiribosa pada tiap rantai DNA, gugus fosfat dari suatu nukleotida tersambung pada karbon 5' deoksiribosa, sedangkan gugus fosfat dari salah satu nukleotida terikat pada karbon 3' dari nukleotida yang berdekatan, hasilnya adalah rantai DNA dengan polaritas yang berbeda. Pada salah satu ujung diberi nama ujung 5' dan ujung lain diberi nama ujung 3'.

Pada ujung yang berlawanan, ujung 5', tulang belakang gula- fosfat berakhir dengan gugus fosfat yang menempel pada karbon 5' dari nukleotida terakhir. DNA polimerase tidak dapat memulai sintesis DNA, sebab DNA polimerase ini hanya dapat bekerja menambahkan nukleotida pada ujung hidroksil 3' pada rantai yang telah ada. Oleh sebab itu, dibutuhkan suatu primer, yaitu segmen pendek RNA yang disintesis oleh enzim DNA primase. Setiap primer pada akhirnya diganti oleh DNA. DNA polimerase hanya dapat mensintesis rantai komplementer yang kontinyu dengan memanjangkan DNA yang baru dengan arah 5' – 3', ini berlaku pada rantai cepat.

Berdasarkan uraian di atas, maka dalam sintesis DNA maka harus ada komponen lain yang membantu, yaitu primase. Primase membentuk primer, yaitu suatu potongan-potongan pendek RNA yang panjangnya kurang lebih 10 nukleotida pada eukariota. DNA polimerase yang lain

kemudian menggantikan nukleotida-nukleotida RNA dari primer-primer ini dengan versi DNA. Hanya satu primer yang dibutuhkan agar DNA polimerase dapat memulai sintesis rantai cepat. Untuk rantai lambat, setiap fragmen harus 'diprimerkan'. Primer-primer ini diubah menjadi DNA sebelum enzim DNA ligase menggabungkan fragmen-fragmen tersebut (fragmen okazaki) menjadi satu.

2.5.1. Peran helikase dalam replikasi DNA.

Selain 3 jenis enzim yang telah dikemukakan di atas (DNA polimerase, DNA primase, dan DNA ligase), dalam proses replikasi DNA masih dibutuhkan protein-protein khusus yang membantu membuka double heliks DNA pada garpu replikasi, dan protein yang mempertahankan agar rantai DNA yang telah terbuka tidak menjadi kusut. Protein yang dimaksud, yaitu:

- ❖ DNA helikase, yaitu sejenis enzim yang berfungsi membuka heliks ganda pada garpu replikasi dan memisahkan kedua rantai lama.
- ❖ Protein pengikat untai tunggal (helix destabilizing protein) berfungsi untuk mencegah agar rantai tunggal yang telah terbentuk tidak kusut dan menjaga agar rantai-rantai DNA tetap terpisah selama mereka berfungsi sebagai cetakan untuk sintesis rantai-rantai komplemen yang baru.. Protein ini berjajar pada rantai-rantai lama yang tidak berpasangan.

Masalah lain yang dijumpai dalam replikasi DNA terletak pada bagian ujung replikasi. Untuk molekul DNA linear, seperti yang dimiliki kromosom eukariota, perangkat replikasi DNA biasa tidak dapat mereplikasi kedua ujung. Tersisa satu segmen kosong pada ujung 5' dari setiap rantai baru, karena DNA polimerase hanya dapat menambahkan nukleotida pada ujung 3'. Akibatnya replikasi berulang menghasilkan molekul-molekul DNA yang semakin lama semakin pendek. Jika sel membelah diri berkali-kali, gen-gen penting mungkin saja ikut hilang. Jelas bahwa jika kecenderungan ini berlangsung dari generasi ke generasi, akan menimbulkan banyak masalah.

Prokariota menghindari masalah tersebut dengan memiliki molekul DNA sirkuler (tidak memiliki ujung). Bagaimana dengan eukariota ? Pada eukariota, molekul- molekul DNA kromosomal memiliki urutan nukleotida khusus yang disebut telomer pada ujung-ujungnya. Telomer tidak mengandung gen; sebaliknya DNA nya banyak mengandung pengulangan dari satu nukleotida pendek.

Pada manusia adalah TTAGGG. Jumlah pengulangan pada telomer bervariasi antara 100 – 1000. DNA Telomerik berfungsi, yaitu:

- ❖ Melindungi gen organisme dari erosi melalui replikasi DNA berulang yang berurutan.
- ❖ Mencegah ujung-ujung tersebut mengaktifkan sistem sel untuk memonitor kerusakan DNA (suatu molekul DNA yang “terlihat” pecah dapat memicu transduksi sinyal yang mengakibatkan tertahannya siklus sel atau kematian sel.

Enzim telomerase berfungsi untuk mengkatalisis pemanjangan telomer. Namun telomerase tidak mungkin mensintesis DNA jika cetakan DNA nya hilang. Untuk keluar dari permasalahan ini, maka pada enzim telomerase terdapat molekul pendek RNA dengan urutan nukleotida yang bertindak sebagai cetakan untuk pemanjangan ujung 3' telomer. Rantai komplementer telomer diperpanjang dengan aksi kombinasi antara primase, DNA polimerase, dan ligase. Dengan cara ini erosi DNA tidak terjadi.

Berdasarkan uraian di atas dapat dikemukakan bahwa dalam replikasi DNA heliks ganda harus membuka untuk menyiapkan cetakan DNA rantai baru (peran helikase dan helix destabilizing protein), dan menghasilkan dua rantai cetakan yaitu rantai cepat (leading strand) dan rantai lambat (lagging strand). Sintesis pada rantai cepat melibatkan pemprimeran oleh primase, pemanjangan oleh DNA polimerase, dan penggantian primer RNA menjadi DNA oleh DNA polimerase.

Sintesis pada rantai lambat melibatkan pemprimeran untuk fragmen okazaki oleh primase, pemanjangan fragmen oleh DNA polimerase, penggantian primer RNA menjadi DNA oleh DNA polimerase, dan

penggabungan fragmen oleh DNA ligase. Masalah yang muncul pada ujung-ujung molekul DNA pada eukariot diselesaikan oleh telomerase bersama primase, DNA polimerase dan ligase.

2.5.2. Reparasi DNA

Ketepatan urutan DNA dalam suatu spesies senantiasa dipertahankan. Hal tersebut dimaksudkan agar informasi genetik dalam urutan DNA tidak mengalami perubahan. Mutasi dapat dianggap sebagai suatu kekeliruan dalam mekanisme pewarisan informasi. Kekeliruan ini menunjukkan bahwa semua mutasi dan terciptanya variasi alel baru sebenarnya tidak diinginkan, namun demikian pada kenyataannya mutasi merupakan sumber variabilitas genetik baru dengan potensi yang lebih baik.

Kecepatan perubahan urutan DNA (kecepatan mutasi) hanya dapat diestimasi secara tidak langsung. Salah satu cara adalah dengan membandingkan urutan asam amino dari protein yang sama dalam beberapa spesies yang berbeda. Salah satu protein yang telah dipelajari dan cukup bebas dari keadaan yang merugikan adalah fibrinopeptida. Analisis fibrinopeptida menunjukkan bahwa ukuran rata-rata protein dengan panjang 400 asam amino mengalami perubahan secara acak dari asam aminonya kurang lebih 1 x setiap 200.000 tahun.

Frekuensi kesalahan dalam replikasi DNA dapat diestimasi secara langsung melalui pengamatan perubahan spontan yang terjadi di dalam genom dari sel-sel yang sedang tumbuh. Ini dapat dilakukan dengan memperkirakan banyaknya mutan baru yang timbul pada populasi hewan yang sangat besar atau dengan pemeriksaan perubahan enzim-enzim spesifik pada sel yang sedang tumbuh dalam kultur jaringan.

Kerusakan atau perubahan DNA dapat disebabkan antara lain:

- ❖ Kerusakan akibat salah pasang selama replikasi DNA berlangsung.
- ❖ Molekul-molekul dalam gen berubah karena fluktuasi termal.

- ❖ Perubahan basa-basa DNA akibat adanya metabolik reaktif yang mengubah pasangan basa.
- ❖ Sinar-sinar UV dari matahari akan meningkatkan ikatan kovalen dari dua basa timin yang berdekatan pada DNA yang membentuk dimer timin.

Perubahan-perubahan pada molekul DNA tersebut umumnya berpengaruh buruk, namun untungnya dapat diperbaiki. Setiap sel secara terus menerus memonitor dan memperbaiki materi genetiknya. Meskipun kesalahan-kesalahan di dalam molekul DNA yang sudah sempurna hanya 1 (satu) dalam 1 milyar nukleotida, kesalahan pemasangan awal antara nukleotida yang baru masuk dan nukleotida yang sudah ada di rantai cetakan 100.000 kali lebih umum terjadi.

Ini merupakan suatu kesalahan sebesar satu dalam 10.000 pasangan basa. Salah satu mekanisme perbaikan DNA yaitu perbaikan salah pasang (mismatch repair), memperbaiki kesalahan-kesalahan yang terjadi ketika DNA disalin. Selama replikasi, DNA- DNA polimerase melakukan perbaikan salah pasang. Polimerase mengoreksi setiap nukleotid terhadap cetakannya begitu nukleotida ditambahkan pada rantai baru yang sedang tumbuh. Untuk mencari nukleotida yang pasangannya tidak benar polimerase memindahkan nukleotida tersebut kemudian melanjutkan kembali sintesis.

Seperti halnya perbaikan salah pasang, kebanyakan mekanisme perbaikan DNA yang rusak memanfaatkan struktur pasangan basa yang dimiliki DNA. Biasanya satu segmen dari rantai yang mengandung kerusakan dipotong habis dan dibuang (dieksisi) oleh suatu enzim pemotong, yaitu nuclease.

Celah yang terbentuk akibat pemotongan tersebut diisi dengan nukleotida-nukleotida yang pasangannya sesuai dengan nukleotida yang terdapat di dalam rantai yang tidak rusak. Enzim yang terlibat dalam pengisian celah ini adalah DNA polimerase dan DNA ligase. Perbaikan DNA ini disebut perbaikan eksisi (excision repair).

Jenis kerusakan DNA yang umum terjadi adalah (i) deaminasi dan (ii) depurinasi. Deaminasi dapat terjadi pada suatu rantai dimana pasangan komplementer dari suatu basa mengalami deaminasi menjadi basa lain, misalnya sitosin menjadi urasil, adenin menjadi hipoxantin, dan guanin menjadi xantin. Basa timin tidak pernah mengalami deaminasi.

Pada peristiwa depurinasi, adanya basa yang hilang akan dikenali oleh sebuah nuclease yang memotong ikatan fosfodiester DNA rantai utama pada bagian rantai yang mengalami perubahan. Nukleotida disekitarnya juga dilepaskan dengan cara pemotongan yang lebih besar di sekitar tempat awal torehan. Selanjutnya enzim-enzim DNA polimerase dan DNA ligase memulihkan rantai DNA ke kondisi semula.

Mekanisme reparasi deaminasi sitosin menjadi urasil dapat dijelaskan sebagai berikut:

- ❖ Enzim urasil DNA glikosilasi akan menghilangkan basa yang rusak atau basa yang mengalami perubahan.
- ❖ Tidak adanya pasangan basa G menyebabkan enzim-enzim nuclease bekerja untuk memotong ikatan fosfodiester pada bagian DNA yang rusak, dan menghilangkan basa-basa di sekitar bagian yang rusak.
- ❖ DNA polimerase mengkopi informasi yang hilang dan selanjutnya disempurnakan oleh enzim ligase.

DNA pertama kali berhasil dimurnikan pada tahun 1868 oleh ilmuwan Swiss Friedrich Miescher di Tübingen, Jerman, yang menamainya nuclein berdasarkan lokasinya di dalam inti sel. Namun demikian, penelitian terhadap peranan DNA di dalam sel baru dimulai pada awal abad 20, bersamaan dengan ditemukannya postulat genetika Mendel. DNA dan protein dianggap dua molekul yang paling memungkinkan sebagai pembawa sifat genetis berdasarkan teori tersebut.

Dua eksperimen pada dekade 40-an membuktikan fungsi DNA sebagai materi genetik. Dalam penelitian oleh Avery dan rekan-rekannya, ekstrak dari sel bakteri yang satu gagal mentransform sel bakteri lainnya, kecuali jika DNA dalam ekstrak dibiarkan utuh. Eksperimen Hershey dan

Chase membuktikan hal yang sama dengan menggunakan pencari jejak radioaktif (radioactive tracers). Misteri yang belum terpecahkan ketika itu adalah: bagaimanakah struktur DNA sehingga ia mampu bertugas sebagai materi genetik? Persoalan ini dijawab oleh Francis Crick dan koleganya James Watson berdasarkan hasil difraksi sinar-x DNA oleh Maurice Wilkins dan Rosalind Franklin. Crick, Watson, dan Wilkins mendapatkan hadiah Nobel Kedokteran pada 1962 atas penemuan ini. Franklin, karena sudah wafat pada waktu itu, tidak dapat dianugerahi hadiah ini.

2.6. RNA (Asam Ribonukleat)

RNA atau Ribonukleat acid adalah senyawa yang tergolong ke dalam asam nukleat yang juga ditemukan di dalam sel makhluk hidup, baik pada sel hewan, tumbuhan, maupun virus. Perbedaan yang mendasar antara DNA adalah bahwa gula yang menyusun gula ribosa dan urasil dapat ditemukan hanya pada RNA. RNA umumnya terletak di dalam inti sel, sitoplasma dan ribosom. Bentuk normalnya single stranded atau rantai tunggal, memiliki tiga jenis yaitu : ARN duta, ARN transport, ARN dan jumlah berubah tergantung aktifitas sintesis protein. Untuk lebih jelasnya perhatikan tabel perbedaan antara DNA dan RNA.

Tabel 2.1. Perbedaan DNA dan RNA

Sifat Yang Membedakan	DNA	RNA
Gula yang menyusun	Deoksiribosa	Ribosa
Bentuk normal	ds dan ss ds = double stranded ss = single stranded	ss
Basa PURIN Basa PIRIMIDIN	Guanin, Adenin Timin, Sitosin	Guanin, Adenin Urasil, Sitosin
Jenis/macam	Hanya satu	Ada tiga : - ARN duta - ARN transport - ARN ribosom
Tempat	Inti	Inti Sitoplasma dan Ribosom

Kadar	Tetap	Berubah, tergantung aktivitas sintesis protein.
-------	-------	---

2.6.1. Sintesis RNA dan Protein

Transkripsi dan translasi merupakan dua proses utama yang menghubungkan gen ke protein. Gen memberikan perintah untuk membuat protein tertentu, tetapi gen tidak membangun protein secara langsung. Oleh sebab itu gen harus ditranskripsi terlebih dahulu. Transkripsi merupakan sintesis RNA berdasarkan arahan DNA.

Kedua asam nukleat menggunakan bahasa yang sama dan informasinya tinggal ditranskripsi atau disalin dari satu molekul ke molekul lain. Persis sebagaimana rantai DNA menyediakan suatu cetakan (template) untuk sintesis rantai komplemen baru selama replikasi DNA. Transkripsi menyediakan suatu cetakan untuk penyusunan urutan nukleotida RNA. Hasil transkripsi dapat berupa mRNA, tRNA dan rRNA.

Translasi merupakan sintesis polipeptida yang sesungguhnya yang terjadi berdasarkan arahan mRNA. Selama proses ini urutan basa molekul mRNA diterjemahkan atau ditranslasi ke dalam urutan asam amino polipeptida. Tempat melangsungkan translasi adalah ribosom, partikel kompleks yang memfasilitasi perangkaian secara teratur asam amino menjadi suatu rantai polipeptida.

Gambaran umum peran transkripsi dan translasi dalam aliran informasi genetik dapat dikemukakan sebagai berikut. Dalam satu rantai perintah sel, informasi bawaan mengalir dari DNA ke RNA ke protein. Kedua tahap utama aliran informasi yaitu transkripsi dan translasi. Suatu gen memberikan perintah untuk mensintesis molekul mRNA. Pada translasi, informasi yang dikode dalam mRNA menentukan urutan asam amino yang disambung untuk membentuk polipeptida spesifik. Ribosom merupakan tempat translasi.

Pada sel prokariota yang tidak memiliki nukleus, mRNA yang dihasilkan oleh transkripsi segera ditranslasi tanpa proses tambahan. Dalam sel eukariota, transkripsi dan translasi terjadi pada ruangan yang

terpisah, yaitu nukleus dan sitoplasma. mRNA berpindah dari nukleus ke sitoplasma melalui pori-pori yang terdapat pada selubung inti.

Transkrip RNA asli yang disebut pra mRNA diproses dalam berbagai cara oleh enzim sebelum meninggalkan inti sebagai mRNA. Setiap sel tetap menjaga agar di dalam sitoplasmanya tersedia 20 jenis asam amino, baik dengan cara mensintesisnya dari senyawa-senyawa lain maupun dengan mengambilnya dari larutan di sekitarnya. Ribosom akan menambahkan tiap asam amino yang dibawa oleh tRNA ke ujung rantai polipeptida yang sedang tumbuh.

2.6.2. Pembentukan Aminoasil tRNA

Setiap molekul tRNA harus mampu mengenali (i) asam amino spesifik, (ii) mengenali kodon spesifik asam amino dalam mRNA. Pengenalan asam amino dibantu oleh enzim amino asil tRNA sintetase. Setiap enzim tersebut spesifik untuk suatu asam amino yang berbeda. Enzim-enzim tersebut mengkatalisa pengikatan asam amino pada ujung 3' dari molekul tRNA yang spesifik. Energi untuk reaksi ini disediakan dari hidrolisis ATP. Proses kombinasi antara tRNA dengan asam amino berlangsung dua tahap, yaitu :

- $\text{A.amino 1-ATP} + \text{E1} \rightarrow \text{A.amino 1-AMP-E1} + \text{Ppi}$
- $\text{A.Amino 1-AMP-E1} + \text{tRNA} \rightarrow \text{A. amino 1-tRNA1} + \text{E1} + \text{AMP}$

Penyambungan tRNA dengan asam amino merupakan suatu peristiwa endorgenik yang terjadi dengan bantuan ATP. Tempat aktif enzim mengikat asam amino dan molekul ATP. ATP kehilangan dua gugus fosfatnya dan bergabung dengan asam amino sebagai AMP. tRNA berikatan kovalen dengan asam amino menggeser AMP di tempat aktif enzim, dan enzim melepaskan aminoasil tRNA yang juga disebut sebagai asam amino teraktivasi.

2.6.3. Ribosom

Ribosom memudahkan pemasangan spesifik antara antikodon tRNA dengan kodon pada mRNA selama sintesis protein. Ribosom terdiri atas dua sub unit, yaitu sub unit besar dan sub unit kecil. Sub unit ribosom dibangun oleh protein-protein dan molekul-molekul RNA yang disebut

ribosomal RNA (rRNA). Pada eukariota sub unit-sub unit tersebut dibuat di dalam nukleus.

Gen RNA ribosom pada DNA kromosomal ditranskripsi, dan RNA tersebut diproses dan digabungkan dengan protein-protein yang diambil dari sitoplasma. Sub unit ribosom yang dihasilkan kemudian diekspor ke sitoplasma melalui pori-pori inti.

Baik pada prokariota, maupun eukariota, kedua sub unit tersebut bergabung dan terikat pada mRNA . Tiap ribosom memiliki tiga tempat pengikatan, yaitu:

- ❖ Tempat pengikatan Peptidil tRNA (P), tempat pengikatan tRNA yang membawa rantai polipeptida yang sedang tumbuh.
- ❖ Tempat pengikatan aminoasil tRNA, yaitu mengikat tRNA yang membawa asam amino berikut yang akan ditambahkan pada rantai polipeptida.
- ❖ Tempat keluar (E), merupakan tempat keluar yang baru ditemukan.

2.6.4. Transkripsi

Enzim yang bertanggung jawab untuk transkripsi yaitu RNA polimerase yang bergerak di sepanjang gen dari promotor sampai persis dibelakang terminator. RNA polimerase menyusun molekul RNA dengan urutan nukleotida yang berkomplementer dengan rantai cetakan gen tersebut. Urutan nukleotida spesifik di sepanjang DNA yang menandai dimana transkripsi suatu gen dimulai dan diakhiri atau Rentangan DNA yang betul-betul ditranskripsi disebut unit transkripsi. Setelah terikat pada promotor, RNA polimerase bergerak ke titik star untuk mengawali transkripsi RNA.

Urutan nukleotida pada promotor menentukan ke arah mana RNA polimerase itu menghadap dan karena itu menentukan rantai mana yang digunakan sebagai cetakannya. RNA polimerase bekerja sepanjang rantai DNA cetakan dan memanjangkan RNA yang tumbuh dalam arah 5'-3'. Bersamaan setelah transkripsi, rantai DNA kembali membentuk heliks ganda. Akhirnya RNA polimerase mentranskripsi gen terminator, suatu

urutan nukleotida di sepanjang DNA yang menandakan akhir dari unit transkripsi tersebut.

Segara setelah itu, RNA nya dilepas, dan polimerase berpisah dari DNA. Pada prokariota, transkripsi RNA dari gen pengkode protein segera dapat digunakan sebagai mRNA, sedangkan pada eukariota, RNA yang dihasilkan baru dalam bentuk RNA primer atau pre-RNA yang masih mengalami perubahan lebih lanjut sebelum dikeluarkan dari inti.

Pada eukariota, dikenal ada tiga tipe RNA polimerase, yaitu RNA polimerase I, II, dan III. RNA polimerase I berfungsi mentranskripsi gen yang mengkode RNA ribosom (rRNA), dan menghasilkan RNA primer yang disebut pre-rRNA. RNA polimerase II mentranskripsi gen-gen struktural menjadi RNA primer yang disebut pre- mRNA , dan RNA polimerase III, mentranskripsi gen-gen untuk tRNA dan menghasilkan RNA primer yang disebut pre-tRNA. RNA polimerase selain mengkatalisis pembentukan RNA, juga bekerja membuka kedua pilinan DNA sehingga terpisah menjadi dua rantai.

2.6.4.1. Tahap-Tahap Translasi

Translasi secara sederhana dibagi menjadi tiga tahap, yaitu (i) inisiasi, elongasi dan terminasi. Semua tahapan ini memerlukan faktor-faktor protein yang membantu mRNA, tRNA dan ribosom selama proses translasi.

1. Tahap Inisiasi

Sub unit kecil ribosom berikatan dengan mRNA dan tRNA inisiator khusus. Ribosom sub unit kecil melekat pada segmen 'leader' pada ujung 5' mRNA. Pada bakteri, rRNA dari sub unit membentuk pasangan basa dengan urutan nukleotida spesifik dalam leader mRNA. Pada eukariota, ujung 5' pertama kali memerintahkan ribosom sub unit kecil untuk melekat pada ujung 5' mRNA. Pada mRNA terdapat kodon inisiasi AUG yang memberi sinyal dimulainya proses translasi. tRNA inisiator yang membawa asam amino metionin melekat pada kodon inisiasi.

Penyatuan mRNA, tRNA inisiator, dan sub unit ribosom kecil diikuti oleh perlekatan sub unit ribosom besar menyempurnakan kompleks

inisiasi translasi. Protein yang disebut faktor inisiasi dibutuhkan untuk membawa semua komponenter tersebut bersama-sama.

Sel juga mengeluarkan energi dalam bentuk molekul GTP untuk membentuk kompleks inisiasi. Saat proses penyelesaian inisiasi, tRNA inisiator berada pada tempat P dari ribosom, dan tempat A yang kosong siap untuk aminoasil tRNA berikutnya. Sintesis protein dimulai pada ujung aminonya. RNA polimerase menginisiasi proses transkripsi setelah terikat pada urutan DNA spesifik yang dinamakan promotor, yaitu daerah DNA dimana RNA polimerase melekat dan mengawali transkripsi dan memberi tanda dimana sintesis RNA dimulai.

Suatu promotor mencakup titik awal (start point) transkripsi (nukleotida dimana sintesis RNA yang sebenarnya dimulai), dan biasanya terdiri atas beberapa nukleotida. Promotor juga menentukan yang mana dari kedua rantai DNA yang digunakan sebagai cetakan. Pada prokariota, RNA polimerase itu sendiri secara khusus mengenali dan mengikat dirinya dengan promotor. Sebaliknya pada eukariota, suatu kumpulan protein yang disebut faktor transkripsi menjadi perantara antara pengikatan RNA polimerase dan inisiasi transkripsi.

Hanya setelah faktor transkripsi tertambat pada promotor barulah RNA polimerase mengikat diri pada promotor tersebut. Susunan yang lengkap antara faktor transkripsi dan RNA polimerase yang mengikat diri pada promotor disebut kompleks inisiasi transkripsi.

RNA polimerase II menginisiasi sintesis RNA pada promotor yang biasanya mencakup boks TATA, suatu urutan nukleotida yang biasanya menyerupai TATAAAA. Di dalam promotornya boks TATA ini terletak kira-kira 25 nukleotida dari titik awal transkripsi. RNA polimerase secara sendirian tidak dapat mengenal boks TATA dan tanda-tanda khusus lain pada promotor. Protein lain, faktor transkripsi yang mengenal boks TATA ini mengikat diri pada DNA sebelum RNA polimerase melakukan hal yang sama. Faktor transkripsi kemudian bergabung dengan polimerase pada DNA, heliks ganda DNA membuka dan sintesis RNA dimulai pada titik awal dari rantai cetakan.

2. Tahap Pemanjangan (elongasi)

Pada tahap elongasi, asam amino ditambahkan satu persatu pada asam amino pertama. Tiap penambahan melibatkan partisipasi beberapa protein yang disebut faktor elongasi yang terjadi dalam tiga tahap, yaitu:

- ❖ Pengenalan kodon. Kodon mRNA pada tempat A dari ribosom membentuk ikatan hidrogen dengan antikodon molekul tRNA yang baru masuk yang membawa asam amino yang tepat. Faktor elongasi membawa tRNA ke tempat A. Langkah ini juga membutuhkan hidrolisis GTP.
- ❖ Pembentukan ikatan peptida. Molekul rRNA dari ribosom sub unit besar, berfungsi sebagai ribozim yang mengkatalisis pembentukan ikatan peptida yang memanjang dari tempat P ke asam amino yang baru tiba di tempat A. Pada tahap ini, polipeptida memisahkan diri dari tRNA tempat perlekatanannya semula, dan asam amino pada ujung karboksilnya berikatan dengan asam amino yang dibawa oleh tRNA di tempat A.
- ❖ Translokasi. tRNA di tempat A, sekarang terikat pada polipeptida yang sedang tumbuh, ditranslokasikan ke tempat P. Saat tRNA berpindah tempat, antikodonya tetap berikatan dengan hidrogen pada kodon mRNA; mRNA bergerak bersama-sama dengan antikodon ini dan membawa kodon berikutnya untuk ditranslasi pada tempat A. Sementara itu, tRNA yang tadinya berada pada tempat P bergerak ke tempat E, dan dari tempat ini keluar dari ribosom. Langkah translokasi membutuhkan energi dari hasil hidrolisis GTP. mRNA bergerak melalui ribosom ke satu arah saja, mulai dari ujung 5'; hal ini sama dengan ribosom yang bergerak 5' ke 3' pada mRNA. Hal yang penting di sini adalah ribosom dan mRNA bergerak relatif satu sama lain dengan arah yang sama, kodon demi kodon. Siklus elongasi menghabiskan waktu kurang lebih 1/10 detik dan terus

diulang saat tiap asam amino ditambahkan pada rantai hingga polipeptidanya lengkap.

Pada saat RNA polimerase bergerak sepanjang DNA cetakan, RNA polimerase terus membuka pilinan DNA heliks ganda tersebut, dan memperlihatkan kira-kira 10-20 basa DNA sekaligus untuk berpasangan dengan nukleotida RNA. Enzim RNA polimerase menambahkan nukleotida ke ujung 3' dari molekul RNA yang sedang tumbuh. Pada saat sintesis RNA berlangsung, heliks ganda DNA terbentuk kembali dan molekul RNA baru akan lepas dari cetakan DNA nya. Transkripsi berlanjut pada laju kira-kira 60 nukleotida perdetik pada eukariota.

3.Tahap Terminasi

Elongasi berlanjut hingga kodon stop mencapai tempat A di ribosom. Triplet basa yang istimewa ini, yaitu UAA, UAG, dan UGA, tidak mengkode asam amino melainkan bertindak sebagai sinyal untuk menghentikan translasi. Suatu protein yang disebut faktor pelepas langsung mengikatkan diri pada kodon stop di tempat A. Faktor pelepas ini menyebabkan penambahan molekul air, bukan asam amino pada rantai polipeptida.

Reaksi ini menghidrolisis polipeptida yang sudah selesai dari tRNA yang berada di tempat P, melepaskan polipeptida dari ribosom. Pada retikulum endoplasma, suatu polipeptida yang ditujukan untuk endomembran atau untuk sekresi dari sel dimulai dengan sinyal peptida, suatu rentangan asam amino yang mengarahkannya ke RE.

Tahapan-tahapannya adalah

- Sintesis polipeptida dimulai pada ribosom bebas di dalam sitosol .
- Partikel pengenalan sinyal (SRP) mengikatkan diri pada peptida sinyal.
- SRP kemudian mengikatkan diri pada protein reseptor di dalam membran RE. Reseptor ini merupakan bagian dari kompleks protein, disini disebut kompleks translokasi, yang juga mencakup pori-pori membran dan enzim pemotong sinyal.

- SRP dilepaskan , dan polipeptida yang sedang tumbuh ditranslokasi melintasi membran. Peptida sinyal tetap melekat pada membran.
- Enzim-enzim pemotong sinyal memotong peptida.
- Sisa dari polipeptida yang sudah jadi meninggalkan ribosom dan mengalami konfirmasi seperti yang ditunjukkan pada gambar.

Setelah gen eukariotik yang mengandung ekson dan intron ditranskripsi, transkrip RNA bergabung dengan ribonukleoprotein protein kecil (snRNP) dan protein lain untuk membentuk kompleks molekul yang disebut spliosom. Di dalam spliosom, RNA dan snRNP tertentu membentuk pasangan basa dengan nukleotida di ujung- ujung intron. Transkrip RNA dipotong untuk melepaskan intron dan ekson disambung menjadi satu. Spliosom kemudian pecah, melepaskan mRNA yang sekarang hanya mengandung ekson.

Transkripsi berlangsung hingga RNA polimerase mentranskripsi urutan DNA yang disebut terminator. Terminator yang ditranskripsi, yaitu suatu urutan RNA yang berfungsi sebagai sinyal terminasi sesungguhnya. Pada sel prokariota, transkripsi biasanya berhenti tepat pada akhir sinyal terminasi. Ketika polimerase mencapai titik tersebut, polimerase melepas RNA dan DNA. Pada sel eukariota, polimerase ini terus melewati sinyal terminasi, suatu urutan AAUAAA di dalam pra m-RNA.

Pada titik yang lebih jauh kira-kira 10 – 35 nukleotida, pra-mRNA ini dipotong hingga terlepas dari enzim tersebut. Tempat pemotongan pada RNA juga merupakan tempat untuk penambahan ekor poli (A)- salah satu langkah pemrosesan RNA.

2.6.4.2. Modifikasi Transkrip RNA

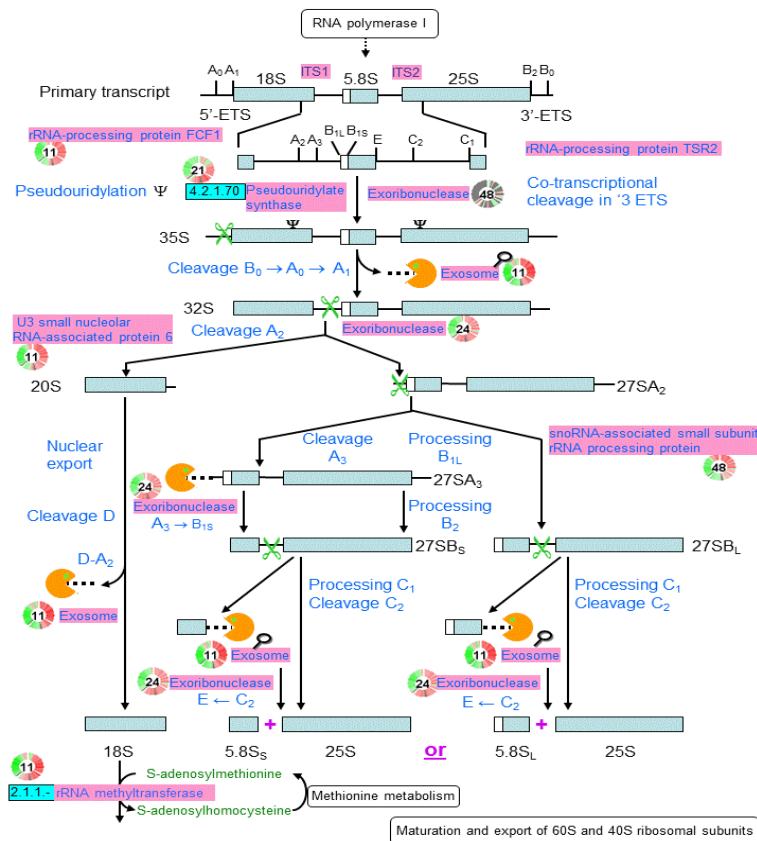
Pada prokariota hasil transkripsi RNA segera dapat digunakan untuk mentranslasi protein. Hal ini berbeda dengan eukariota. Pada eukariota hasil transkripsi awal (RNA primer) mengalami serangkaian modifikasi untuk menghasilkan RNA yang definitif.

2.6.5. Prosesing r-RNA

Hasil transkrip rDNA adalah pre-rRNA 45 S. Pre rRNA mengalami metilasi, dipotong (cleaved) dan ukurannya direduksi menjadi tiga unit yang lebih kecil, yaitu r RNA 18S, rRNA 5,8 S, dan r RNA 28 S.

Ribosom eukariota merupakan monomer 80 S yang berdisosiasi menjadi sub unit besar dengan koefisien sedimentasi 80 S dan sub unit kecil dengan koefisien sedimentasi 40 S.

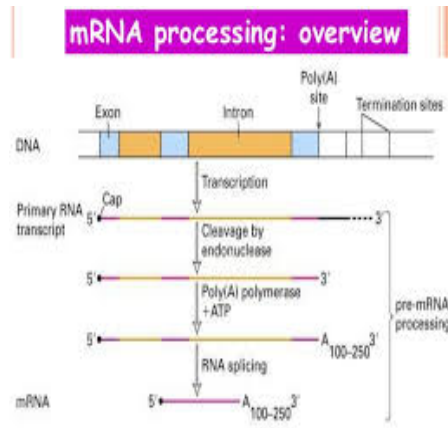
Structure and processing of pre rRNA



Gambar 2.10. Proses r-RNA

2.6.6. Prosesing mRNA

Pada sel prokariota terdapat gen dengan kodon yang kontinyu (tanpa interupsi). Tiap gen ditranskripsi menjadi transkrip primer, yaitu mRNA yang panjangnya sama dengan panjang gen dan menentukan urutan asam amino yang akan dirakit menjadi protein. Pada eukariota, terdapat gen dengan urutan kodon yang diskontinyu. Struktur gen seperti itu disebut “split gene” yang dapat dibedakan antara ekson (exon), yaitu komponen yang sebenarnya, dan intron, yaitu daerah yang tidak mengkode asam amino (daerah non coding atau intervening sequences).



Gambar 2.11. Proses mRNA

Setiap ujung molekul pre-mRNA dimodifikasi dengan cara tertentu. Ujung 5', yaitu ujung yang pertama dibentuk segera ditutup dengan bentuk nukleotida guanine (G) yang termodifikasi. Ujung 5' ini sedikitnya memiliki dua fungsi penting, yaitu:

- Melindungi mRNA dari perombakan (degradasi) oleh enzim hidrolitik.
- Setelah mRNA mencapai sitoplasma, ujung 5 ini berfungsi sebagai tanda untuk perlekatan ribosom.

Ujung lain mRNA, yaitu ujung 3' juga dimodifikasi sebelum meninggalkan nukleus. Pada ujung 3' ditambahkan ekor poli A yang terdiri atas 30 – 200 nukleotida adenin. Fungsi poli A adalah untuk menginhibisi degradasi mRNA dan membantu ribosom melekat padanya. Selain itu ekor poli A juga mempermudah ekspor mRNA dari nucleus.

Bagaimana penyambungan mRNA dilakukan ? Para peneliti telah mempelajari bahwa sinyal-sinyal untuk penyambungan RNA merupakan urutan nukleotida pendek pada ujung-ujung intron. Partikel yang disebut ribonukleoprotein nukleus kecil (snRNP = small nuclear ribonucleoprotein)mengenali tempat-tempat penyambungan ini.

SnRNP ditempatkan di dalam nukleus sel dan tersusun atas molekul RNA dan protein. RNA dalam partikel snRNP disebut RNA nukleus kecil (snRNA=small nuclear RNA); setiap molekul panjangnya kira-kira 150 nukleotida. Beberapa snRNP yang berbeda bergabung dengan protein tambahan untuk membentuk susunan yang bahkan lebih besar yang dinamakan spliosom.

Spliosom ini berinteraksi dengan tempat-tempat penyambungan pada ujung-ujung intron. Pada tempat-tempat spesifik, spliosom ini terpotong untuk melepaskan intronnya, kemudian segera bergabung dengan kedua ekson yang mengapit ekson tersebut.

Setelah gen eukariotik yang mengandung ekson dan intron ditranskripsi, transkrip RNA bergabung dengan ribonukleoprotein protein kecil (snRNP) dan protein lain untuk membentuk kompleks molekul yang disebut spliosom. Di dalam spliosom, RNA dan snRNP tertentu membentuk pasangan basa dengan nukleotida di ujung-ujung intron. Transkrip RNA dipotong untuk melepaskan intron dan ekson disambung menjadi satu. Spliosom kemudian pecah, melepaskan mRNA yang sekarang hanya mengandung ekson.

2.6.7. tRNA

Fungsi tRNA adalah mentransfer asam-asam amino ke ribosom dalam urutan yang diarahkan oleh mRNA. Di sini terdapat satu jenis atau lebih tRNA untuk setiap asam amino spesifik. Meskipun berbeda spesifitasnya, terhadap asam amino, namun semua molekul tRNA mempunyai sejumlah ciri yang sama, yaitu:

- ❖ Semua molekul tRNA adalah molekul yang sangat sederhana yang panjangnya kurang lebih 80 nukleotida, ditranskripsi dari kelompok-kelompok berulang dari gen tRNA yang tersebar pada seluruh genom. Dengan demikian transkripsi tRNA menghasilkan suatu molekul prekursor yang besar yang diproses menjadi tRNA yang fungsional.
- ❖ Semua tRNA memiliki struktur sekunder dan tersier yang sama, meskipun struktur primernya atau urutan nukleotidanya berbeda.
- ❖ Semua tRNA menandung beberapa modifikasi nukleotida yang khas. Modifikasi post transkripsi dari transkripsi tRNA mengubah banyak nukleosida untuk membentuk residu-residu yang secara umum tidak dijumpai pada tipe RNA lain. Nukleosida-nukleosida

yang khas ini meliputi ionin yang mengandung hypoxakitin, rybotimidin, pseudoridin

Baik pada prokariota, maupun eukariota, tiap molekul t RNA digunakan berulang kali, mengambil desain asam aminonya di dalam sitosol, membawanya ke ribosom, dan meninggalkan ribosom untuk mengambil asam amino baru. tRNA terdiri atas rantai tunggal yang panjangnya hanya 80 nukleotida yang mengalami pelipatan membentuk molekul dengan struktur tiga dimensi yang diperkuat oleh interaksi antara bagian-bagian yang berbeda dari rantai nukleotida.

Basa-basa nukleotida pada daerah tertentu dari rantai tRNA membentuk ikatan hidrogen dengan basa-basa komplementer dari daerah lain. Suatu putaran atau loop dari suatu ujung berbentuk seperti 'L' mengandung antikodon, yaitu triplet basa terspesialisasi yang komplementer dengan kodon mRNA. Molekul tRNA menonjolkan ujung 3' nya sebagai tempat perlekatan asam amino.

BAB III

PEWARISAN SIFAT SEL

3.1. Sifat Sel

Kemampuan organisme untuk memproduksi jenisnya merupakan salah satu karakteristik yang paling bisa membedakan antara makhluk hidup dengan benda mati. Semua fungsi biologis, memiliki dasar seluler. Dimana sel yang ada, pasti ada sel pendahulunya, sama seperti hewan yang muncul hanya dari hewan dan tumbuhan muncul hanya dari tumbuhan. Kelangsungan kehidupan didasarkan pada reproduksi sel atau pembelahan sel. Dalam proses pembelahan sel akan diwariskan sifat-sifat dari induk kepada keturunannya.

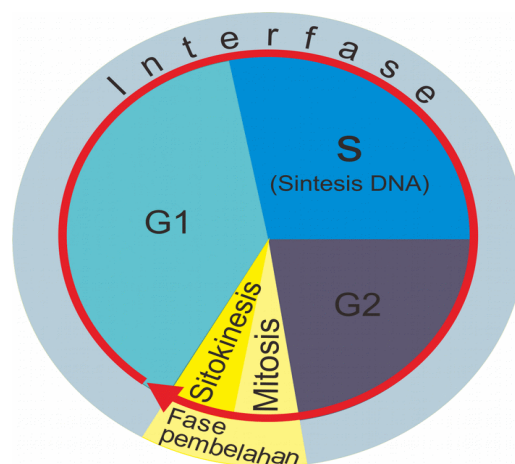
Pada sel yang mampu membelah, siklus sel merupakan periode dari awal satu pembelahan ke awal pembelahan berikutnya. Siklus sel biasanya ditunjukkan dalam diagram seperti suatu lingkaran. Panjang waktu antara dua pembelahan yang berturut-turut ditunjukkan oleh suatu putaran lengkap dari lingkaran yang disebut waktu generasi (T). Waktu generasi bervariasi dalam kisaran yang sangat luas tapi pada sel tumbuhan dan hewan biasanya sepanjang beberapa jam.

Sel merupakan satuan dasar struktural, fungsional, dan hereditas makhluk hidup. Untuk pertumbuhan dan perkembangannya setiap organisme hidup tergantung pada pertumbuhan dan penggandaan sel-selnya. Pada organisme uniseluler, pembelahan sel diartikan sebagai reproduksi, dan dengan proses ini dua atau lebih individu baru dibentuk dari sel induk. Pada organisme multiseluler, individu-individu baru berkembang dari satu sel primordial yang dikenal dengan nama zygote, dan selanjutnya tumbuh dan berkembang menjadi individu baru.

Umumnya sebelum suatu sel mengalami pembelahan, sel-sel terlebih dahulu mengalami pertumbuhan hingga mencapai ukuran tertentu. Setiap sel mengalami dua periode yang penting dalam siklus hidupnya yaitu periode interfase atau periode non pembelahan dan periode pembelahan.

Pada periode pembelahan ini dihasilkan sel-sel baru. Kedua periode tersebut secara umum dikenal dengan nama siklus sel. Pembelahan sel mencakup dua proses utama yakni mitosis dan sitokinesis. Pembelahan sel yang sebenarnya membentuk dua sel disebut sitokinesis. Sebelum sel eukariot membelah nukleusnya harus mengalami mitosis yaitu suatu pembelahan kompleks yang secara tepat menyebarkan kelompok kromosom yang lengkap kepada masing-masing nukleus sel anak. Mitosis menjamin bahwa masing-masing sel yang baru mengandung kromosom dalam jumlah dan jenis yang sama dengan yang terdapat pada sel induk aslinya.

Secara umum siklus sel terdiri atas dua periode yaitu (i) interfase, meliputi fase G1, S dan G2. Fase G1 merupakan periode presintesis, fase S merupakan periode sintesis, dan G2 merupakan fase postsintesis (ii) fase pembelahan sel yang terdiri atas fase mitosis dan sitokinesis. Fase mitosis terdiri atas beberapa fase, yaitu fase profase, fase metafase, fase anafase, dan fase telofase. Diantara profase dan meta fase, sebahagian penulis mengemukakan adanya fase prometafase. Fase-fase pembelahan mitosis di atas merupakan fase yang ekstrim.



Gambar 3.1. Siklus Sel

Selama periode interfase, kromosom tidak tampak disebabkan karena materi kromosom dalam bentuk benang- benang kromatin, dan komponen-komponen makro molekulnya didistribusikan di dalam inti. Selama siklus sel terjadi perubahan-perubahan yang sangat dinamis.

Perubahan-perubahan tersebut terutama komponen- komponen kimia dari sel seperti DNA, RNA, dan berbagai jenis protein. Duplikasi DNA berlangsung selama periode khusus interfase yang disebut fase sintesis atau periode S. Periode sintesis didahului oleh periode G1 dan diikuti oleh periode G2.

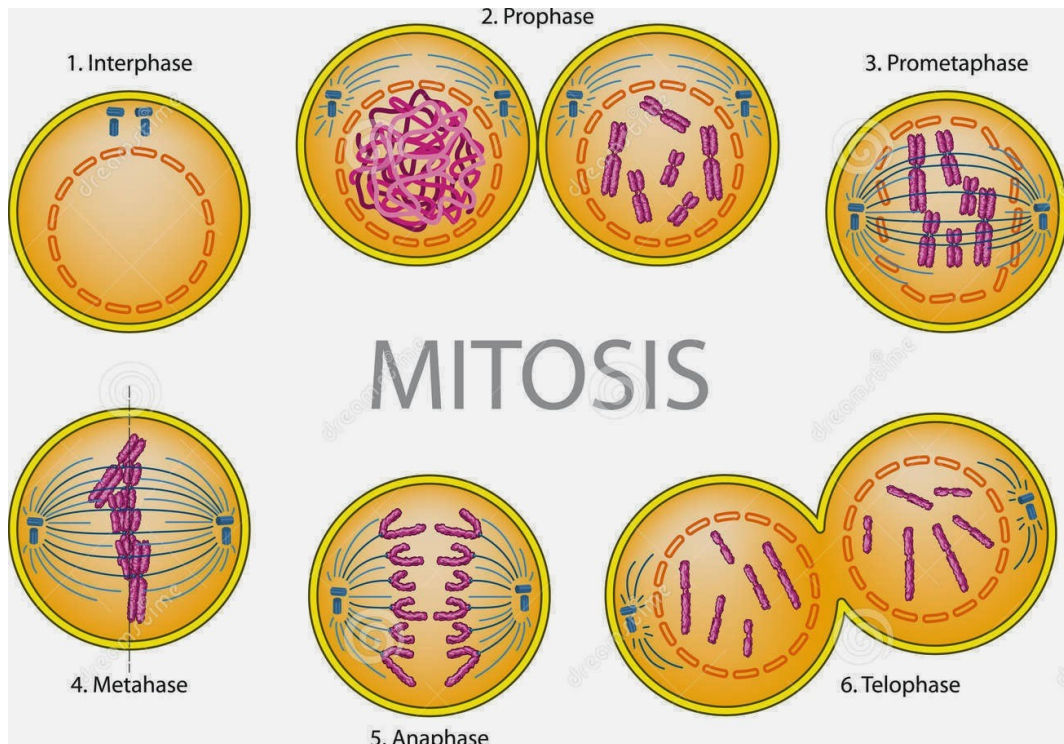
Selama pembelahan sel, inti mengalami serangkaian perubahan-perubahan yang sangat kompleks, terutama perubahan-perubahan kandungan intinya. Pada saat pembelahan sel berlangsung, membran inti dan nukleus menjadi tidak tampak dan substansi kromatin mengalami kondensasi menjadi kromosom. Dikenal ada tiga tipe pembelahan sel, yaitu amitosis, mitosis dan meiosis.

A. Amitosis

Pembelahan amitosis (a= tidak; mitosis = pembelahan inti) adalah pembelahan sel yang berlangsung tanpa melibatkan fase-fase tertentu yang umum dijumpai pada pembelahan mitosis dan meiosis. Pembelahan amitosis berlangsung relatif spontan dan dijumpai pada sejumlah organisme prokariota, misalnya bakteri, dan algae biru hijau.

B. Mitosis

Mitosis atau pembelahan inti merupakan stadium akhir dari siklus sel dan merupakan stadium yang paling pendek, yaitu kurang lebih 10% dari keseluruhan waktu yang dibutuhkan untuk satu kali siklus. Selama pembelahan inti, struktur kromosom tampak mengalami perubahan-perubahan secara progresif.



Gambar 3.1. Pembelahan Mitosis

1. Interfase

Sebagian besar waktu hidup sel dilalui pada interfase, yang secara aktif mensintesis bahan-bahan yang dibutuhkan dan pertumbuhan. Istilah interfase (diantara fase) berkenaan dengan kenyataan bahwa tahap siklus hidup sel ini terjadi antara fase mitosis yang berurutan. Kira-kira pada tahun 1950 diketahui bahwa kromosom bereplikasi selama interfase, dan secara sederhana terpisah dan tersebar pada nukleus sel anak selama mitosis. Percobaan dengan menggunakan thymidin bertanda tritium (^3H), satu precursor DNA, menunjukkan bahwa DNA disintesis selama interfase.

Periode replikasi DNA selama interfase disebut fase sintesis atau fase S. Waktu antara mitosis dengan awal replikasi DNA disebut fase G1 atau fase gap pertama. Selama fase G1, sel tumbuh dan proses-proses sel tertentu seperti peningkatan aktivitas enzim yang cukup di dalam sintesis DNA yang terjadi memungkinkan sel memasuki fase S dan melakukan pembelahan sel yang berikutnya.



Gambar 3.2. Mitosis pada Ascaris Megalocephala: sel menunjukkan fase interfase

Setelah menyelesaikan fase S, sel memasuki fase gap kedua, G₂. pada waktu ini terdapat peningkatan sintesis protein begitu terjadi tahap akhir persiapan pembelahan sel. Penyelesaian fase G₂ ditandai oleh awal mitosis. Sel tubuh manusia yang khas mengandung 46 benang DNA (46 kromosom) dengan panjang total 2 m atau lebih. Seluruh benang ini terisi ke dalam nukleus yang berdiameter 5 μ m. Selama proses replikasi yang kompleks dibuat suatu kopi dari masing-masing 46 benang ini.

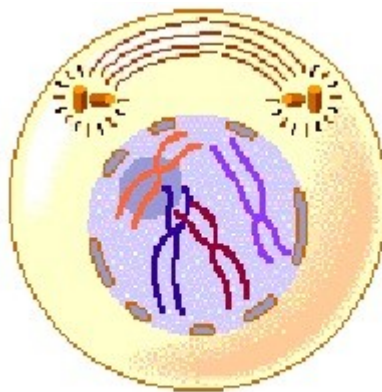
Replikasi tidaklah sederhana bahwa dimulai pada satu ujung dari masing-masing benang dan berjalan sampai ujung yang lain akan tetapi lebih dari itu yakni setiap benang mengalami replikasi pada banyak segmen tergantung pada program yang telah ditentukan. Segmen tidak bereplikasi secara tandem pada satu kromosom, juga satu kromosom menyelesaikan replikasinya sebelum kromosom berikut mulai bereplikasi. Jika segmen terakhir telah berduplikasi, sintesis DNA berhenti dan tidak dimulai lagi sampai fase S siklus berikutnya.

2. Profase

Tahap profase dimulai jika benang kromatin mulai memadat dan tampak sebagai kromosom. Pada pembentukan kromosom benang DNA yang panjang memadat dan membentuk koil menjadi berkas yang jauh lebih pendek menyebabkan kromosom memisah dan lewat sampai pada

sel anak tanpa mengalami kekusutan. Profase merupakan transisi dari fase G2 ke fase pembelahan inti atau mitosis (M) dari siklus sel.

Profase adalah stadium pertama dari mitosis. Kromatin yang menyebar selama interfase secara perlahan-lahan terkondensasi menjadi kromosom yang mantap. Jumlah kromatin yang tepat merupakan ciri khas dari setiap species, sekalipun pada species yang berbeda dapat mempunyai jumlah kromatin yang sama. Selain itu pada profase membran inti mulai berdegenerasi dan secara perlahan-lahan inti menjadi tidak tampak, dan terjadilah pembentukan spindel mikrotubul.



Profase

Gambar 3.3. Profase

Sebelum profase masing-masing kromosom mengalami duplikasi selama fase sintesis dari siklus sel. Setiap kromosom terdiri atas dua kromatid sister yang bergabung pada suatu tempat yang disebut sentromer atau kinetokor. Pada awal profase, massa mikrotubul sitoplasma yang merupakan bagian dari sitoskeleton rusak dan membentuk kelompok molekul-molekul tubulin yang besar. Molekul-molekul tubulin digunakan kembali untuk konstruksi komponen utama aparatus mitosis atau spindel mitosis.

Spindel mitosis merupakan struktur benang bipolar yang sebagian besar disusun oleh mikrotubul yang mula-mula terbentuk di luar nukleus. Pusat pembentukan spindel atau kumparan pada kebanyakan sel hewan ditandai dengan adanya sentriol.

Pasangan sentriol pada sel mula-mula berduplikasi dengan suatu proses yang dimulai tepat sebelum fase sintesis. Duplikasi menghasilkan dua pasang sentriol. Masing-masing pasangan sentriol sekarang menjadi pusat mitosis yang membentuk pusat bagi susunan mikrotubul radial yang disebut aster. Kedua aster tersebut terletak berdampingan dekat membran inti. Pada profase akhir, berkas-berkas mikrotubul polar berinteraksi di antara dua aster, mula-mula memanjang dan tampak mendorong sentriol ke bagian sepanjang sisi membran inti.

Dengan cara ini spindel mitosis bipolar terbentuk. Spindel mitosis terdiri dari mikrotubul dan mikrofilamen yang berasosiasi dengan protein. Berdasarkan perlekatannya, spindel mitosis dibagi menjadi dua yaitu serabut-serabut bipolar yang merentang dari dua kutub spindel ke arah ekuator, dan serabut-serabut kinetokor yang melekat pada sentromer pada setiap kromatid dan merentang ke arah spindel.

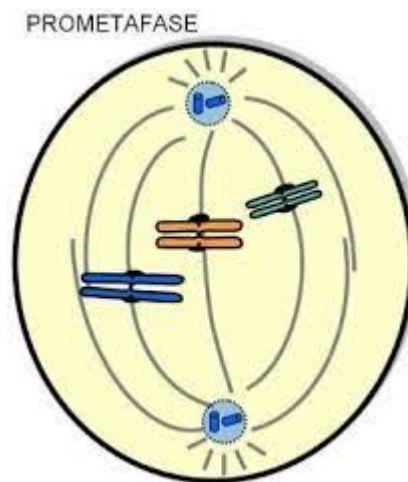
Begitu profase diteruskan, kromosom menjadi lebih pendek dan lebih tebal dan nampak sebagai bahan yang gelap berbentuk batang di bawah mikroskop cahaya. Kromosom belum seluruhnya terpisah dari duplikatnya dan dianggap sebagai kromatid. Kromatid kembar bergabung pada suatu struktur khusus yang disebut sentromer.

Pada awal profase, anggota dari dua pasang sentriol berpisah dan bermigrasi ke arah kutub yang berlawanan dari sel. Sentriol merupakan sifat sel hewan tetapi tidak terdapat di dalam sel tumbuhan kompleks.

Mikrotubul terutama tersusun atas protein terbentuk dan mulai terkumpul menjadi suatu spindle mitosis. Pada sel hewan, mikrotubul yang serupa memancar ke seluruh arah dari sentriol; kelompok mikrotubul ini disebut aster. Selama profase membran inti terbongkar menyebabkan isi inti tercampur dengan sitoplasma. Pada akhir profase, nukleolus biasanya berkurang dan bahkan hilang. Pada akhir profase kromatid yang memadat melekat pada serat spindel di sentromernya dan membentang sepanjang akuator sel. Dipertengahan diantara dua kutub dan tegak pada sumbu spindel.

3.Prometafase

Prometafase (metafase awal) dimulai secara tiba-tiba dengan rusaknya inti yang pecah menjadi fragmen-fragmen membran yang tidak dapat dibedakan dengan potongan- potongan retikulum endoplasma. Fragmen-fragmen tersebut tetap berada disekitar kumparan atau spindel selama mitosis. Kumparan-kumparan yang terletak di luar inti sekarang dapat masuk ke daerah inti.



Gambar 3.4. Prometafase

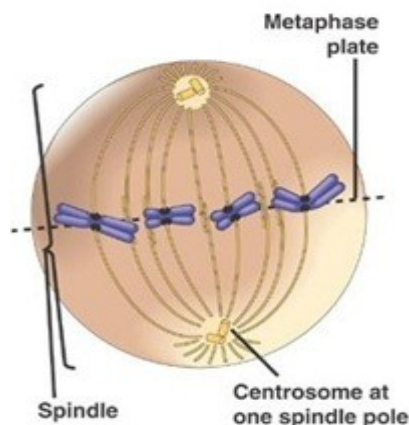
Pada saat prometafase, kromosom-kromosom bermigrasi ke arah pusat spindel. Gerakan tersebut disebabkan karena adanya gerakan yang beragitasi yang disebabkan oleh adanya interaksi antara benang-benang kinetokor dengan komponen-komponen lain dari spindle.

4. Metafase

Periode dimana kromatid berjajar disepanjang bidang ekuator sel disebut metafase. Spindel mitosis lengkap tersusun oleh banyak mikrotubul yang memanjang dari setiap kutub ke akuator. Ini semua berakhir dekat sentriol akan tetapi tidak tepat menyentuhnya. Spindel mempunyai kekentalan seperti gel dan bahkan lebih kental dibanding sitoplasma disekitarnya.

Selama metafase setiap kromatid memadat secara keseluruhan dan nampak agak tebal dan mempunyai sifat yang tersendiri. Karena kromosom metafase dapat lebih jelas terlihat dibanding tahap lainnya maka kromosom ini dapat difoto dan dipelajari untuk menentukan kemungkinan terdapat kromosom yang abnormal.

Selama metafase, sentromer pada setiap kromosom berkumpul pada bagian tengah spindel pada bidang ekuator. Pada tempat-tempat ini, sentromer-sentromer diikat oleh benang-benang spindel yang terpisah, dimana setiap kromatid dilekatkan pada kutub-kutub spindel yang berbeda. Kadang-kadang benang-benang spindel tidak berasosiasi dengan kromosom dan merentang secara langsung dari satu kutub ke kutub yang lain. Pada saat metafase, sentromer-sentromer diduplikasi dan setiap kromatid menjadi kromosom yang independen.

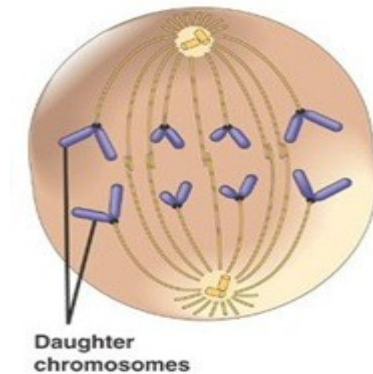


Gambar 3.5. Metafase

5. Anafase

Anafase dimulai dengan pemisahan sentromer dari pasangan kromatid seluruh kromosom. Masing-masing kromatid kemudian akan menjadi kromosom yang bebas. Kromosom yang terpisah secara perlahan tertarik ke arah kutub yang berlawanan. Kromosom bergerak ke arah kutub dengan sentromer (melekat pada serat spindel) berada di depan sedang lengan kromosom mengikut dibelakangnya. Anafase berakhir jika kelompok kromosom yang lengkap telah tiba pada ujung sel yang berlawanan.

Anafase dimulai secara tiba-tiba ketika pasangan kinetokhor pada masing-masing kromatid terdorong secara perlahan-lahan menuju kutub spindel. Jadi anafase ditandai dengan terjadinya pemisahan kromatid sister membentuk anak kromosom yang bergerak menuju kutub spindel yang berlawanan.

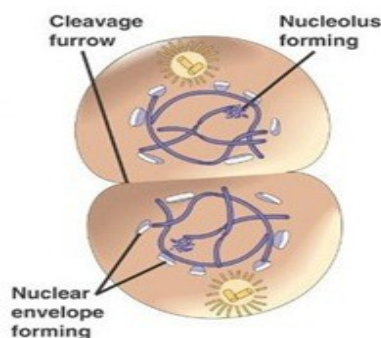


Gambar 3.6. Anafase

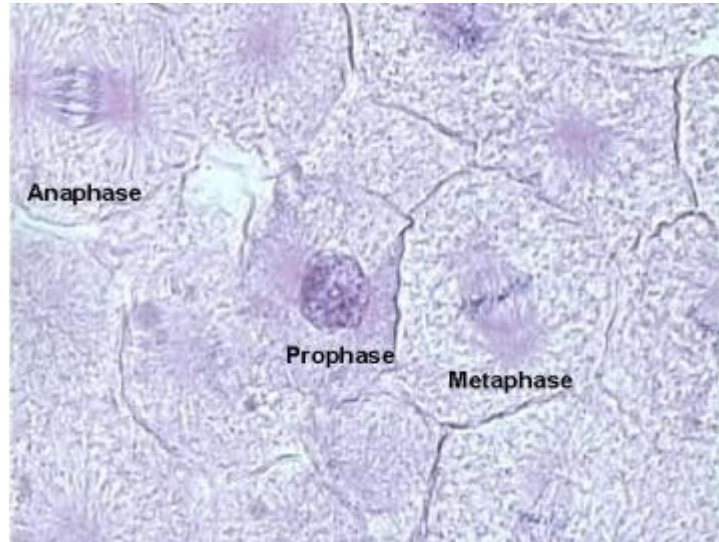
6. Telofase

Tahap akhir mitosis, telofase, ditunjukkan oleh kembalinya ke keadaan interfase. Kromosom memanjang melalui pembukaan koil. Membran inti yang baru terbentuk di sekitar kelompok kromosom, dihasilkan dari sebagian komponen lipid dari membran inti yang lama. Nukleolus muncul kembali, sedang serat spindel menghilang.

Ketika kromatid-kromatid anakan yang terpisah sampai di kutub, benang-benang kinetokhor lenyap, benang-benang kumparan kembali memanjang dan membran inti yang baru kembali terbentuk disekitar masing-masing kromatid anakan. Kromosom nukleolus tampak kembali dan mitosis berakhir.



Gambar 3.7. Telofase dan sitokinesis



Gambar 3.8. Mitosis pada hewan *Ascaris megalocephala*. Sel menunjukkan fase profase, metafase dan anaphase.

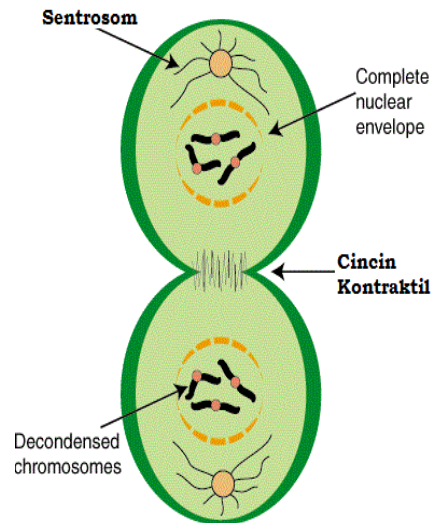
Sitokinesis adalah pembelahan sitoplasma yang sebenarnya menghasilkan dua sel dan umumnya berlangsung selama telofase. Pembelahan sel hewan diselesaikan dengan cara suatu alur mengelilingi permukaan sel pada bidang akuator. Secara perlahan-lahan alur menjadi lebih dalam dan memisahkan sitoplasma menjadi dua sel anak. Masing-masing mempunyai nukleus yang lengkap.

Pada sel tumbuhan pembelahan terjadi melalui pembentukan papan sel yang merupakan sekat yang terbentuk di daerah akuator spindel dan tumbuh secara lateral ke arah dinding sel. Papan sel terbentuk dari vesikula-vesikula yang dikeluarkan oleh RE. masing-masing sel anak kemudian membentuk membran sel pada sisi papan selnya, dan dinding sel selulosa ditambahkan pada salah satu dari sisi papan sel.

Sitokinesis terbagi menjadi 2 :

1. Sitokinesis Pada Sel Hewan

Sitoplasma terbagi oleh suatu proses yang dikenal sebagai cleavage yang biasanya dimulai pada akhir anafase dan telofase. Membran pada bagian tengah sel tertarik ke dalam membentuk alur cleavage yang tegak lurus pada sumbu kumparan di antara nukleus dan secara bertahap menyempit hingga pada akhirnya putus dan membentuk dua sel anak secara terpisah.



Gambar 3.9. Sitokinesis Sel Hewan

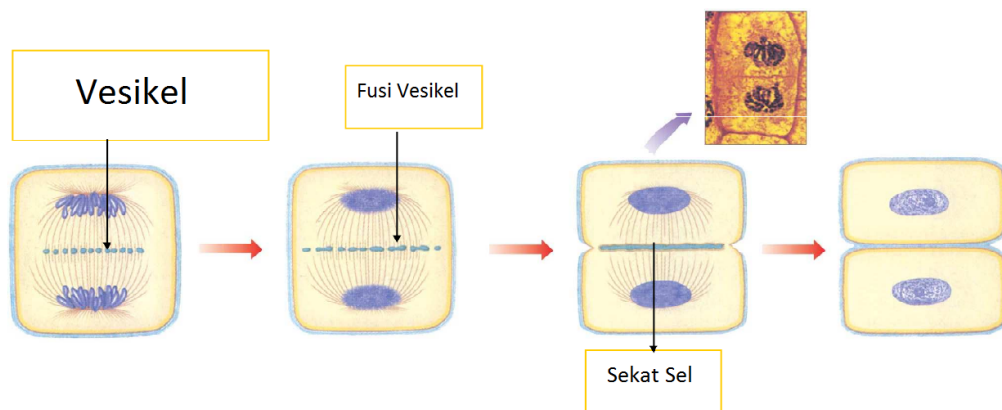
2. Sitokinesis Pada Sel Tumbuhan

Berbeda dengan sel hewan, sel tumbuhan tidak mampu membentuk lekuk cleavage. Hal ini disebabkan karena adanya dinding sel yang kaku. Sitokinesis pada dinding sel tumbuhan tinggi melibatkan vesikula-vesikula yang berasal dari badan golgi dan mikrotubul-miktotubul yang tersusun paralel dan disebut fragmoplas.

Vesikula- vesikula yang berasal dari badan golgi berasosiasi dengan mikrotubula fragmoplas dan ditranslokasikan sepanjang mikrotubula ke arah daerah ekuatorial. Vesikula-vesikula tersebut selanjutnya terakumulasi pada daerah dimana mikrotubula fragmoplas mengalami overlap. Vesikula- vesikula selanjutnya berfusi satu sama lain membentuk lempeng sel (Cell plate). Vesikula-vesikula tadi berisi senyawa-senyawa pembentuk papan sel dan dinding sel seperti pektin, hemiselulosa dan selulosa.

Lempeng sel meluas secara lateral hingga mencapai dinding sel semula. Hal tersebut mungkin disebabkan karena mikrotubula-mikrotubula pada fragmoplas awal dirakit dirombak pada bagian perifer dari lempeng sel awal.

Di tempat tersebut mereka menarik vesikula-vesikula lain dan kembali berfusi pada bidang ekuator sehingga lempeng sel meluas ke arah tepi. Proses ini berulang hingga lempeng sel mencapai membran plasma, dan dua sel baru terpisah secara sempurna. Pada akhirnya mikrofibril-mikrofibril selulosa ditempatkan pada bagian bawah lempeng sel untuk membentuk dinding sel baru.



Gambar 3.10. Sitokinesis pada sel tumbuhan

Pengaturan proses pembelahan sel yang luar biasa itu menjamin setiap sel anak akan menerima kromosom dalam jumlah dan jenis yang pasti sama dengan yang dimiliki oleh sel induknya. Kemudian setiap dari organisme multiseluler mempunyai jumlah dan jenis kromosom yang pasti sama dengan sel-sel lainnya. Jika satu sel harus menerima kromosom yang jumlahnya kurang atau lebih banyak dibanding jumlah kromosom yang seharusnya karena suatu kelainan fungsi sel selama proses pembelahan, akan menghasilkan sel yang menunjukkan tanda-tanda abnormal dan kemungkinan tidak mampu hidup.

Kenyataan bahwa sel mengandung informasi genetik yang diperlukan bagi setiap sifat dari organisme akan mampu menjelaskan mengapa suatu sel tunggal yang diambil dari tumbuhan dewasa yang telah berdiferensiasi sepenuhnya dan ditanam pada kondisi yang cocok bagi kultur sel, akan mampu berkembang menjadi suatu tumbuhan baru yang lengkap.

C.MEIOSIS

Fertilisasi menandai dimulainya fase diploid pada hewan dan tumbuhan yang berkembang biak secara seksual. Stadium haploid dari siklus seksual dihasilkan dari proses pembelahan inti yang disebut miosis. Miosis berlangsung pada sel-sel miosit yang terdapat di dalam jaringan reproduksi pada suatu organisme. Seperti halnya dengan mitosis, miosis berlangsung setelah fase G1, S dan G2 dari interfase dan menentukan distribusi kromosom yang tepat ke dalam sel-sel anak. Berbeda dengan mitosis, sebab miosis mencakup dua siklus pembelahan berturut-turut dan menghasilkan 4 sel anak.

Pembelahan pertama dari miosis disebut pembelahan reduksi. Miosis pertama mengubah inti dari suatu miosit yang mengandung kromosom diploid menjadi inti haploid yang mengandung kromosom n . Jumlah kromosom direduksi jika pasangan kromosom homolog terpisah. Pembelahan kedua disebut equational division atau miosis kedua. Miosis kedua mengubah dua hasil dari pembelahan miosis pertama menjadi 4 inti haploid.

Pembelahan miosis merupakan suatu bentuk pembelahan inti yang penting pada organisme yang berkembang biak secara seksual. Miosis berlangsung pada organisme eukariota yang mengandung jumlah kromosom diploid ($2n$). Kedua set kromosom yang berpasangan tersebut dinamakan kromosom homolog. Telah diketahui bahwa manusia mengandung 46 kromosom atau 23 kromosom homolog (pada manusia $n=23$). Ke 46 kromosom yang terdapat pada zygot dibentuk pada saat fertilisasi yang diturunkan dari sel sperma dan sel telur dari kedua induknya (paternal dan maternal). Sel sperma dan sel telur mengandung setengah jumlah kromosom induknya dan dinamakan haploid.

1.Miosis Pertama

A. Profase I

Profase pertama merupakan fase yang sangat kompleks dari miosis. Terdiri atas 5 fase yaitu leptotema (leptoten), Zygotema (zygoten), Pachynema (pachyten), diplonema (diploten), dan diakinesis.

- ❖ Leptonema : Stadium ini ditandai dengan dimulainya kondensasi kromosom., setiap kromosom tampak terdiri atas dua kromatid.
- ❖ Zygonema : Stadium ini ditandai dengan adanya kromosom homolog yang berpasangan. Kejadian ini disebut sinapsis. Setiap unit terdiri atas dua synap, dan kromosom homolog yang telah terduplikasi disebut bivalen atau tetrad. Pada fase ini terbentuk kompleks sinaptonema dimana terjadi crossing over. Crossing over dihasilkan dari pembelahan oleh endonuklease dari DNA sesuai posisi dari dua kromatid non sister yang diikuti dengan transposisi dan penggabungan kembali ujung-ujung bebas dari rantai kromosom homolog. Hasil dari crossing over adalah kombinasi gen-gen baru, dibentuk pada kromosom homolog.
- ❖ Pachynema: Selama stadium ini, kromatid menjadi sangat jelas sebagai hasil kondensasi yang terus menerus.
- ❖ Diplonema dan diakinesis: Stadium ini ditandai dengan terjadinya pemisahan kromosom homolog kecuali pada titik dimana chiasmata dibentuk.

B. Metafase I

Pada fase ini apparatus spindel terbentuk seperti pada mitosis, dan tetrad berkumpul pada bidang ekuatorial atau bidang pembelahan. Sentromer dari kromosom homolog melekat pada benang-benang spindel yang terbentuk pada kutub sel yang berlawanan.

C. Anafase I

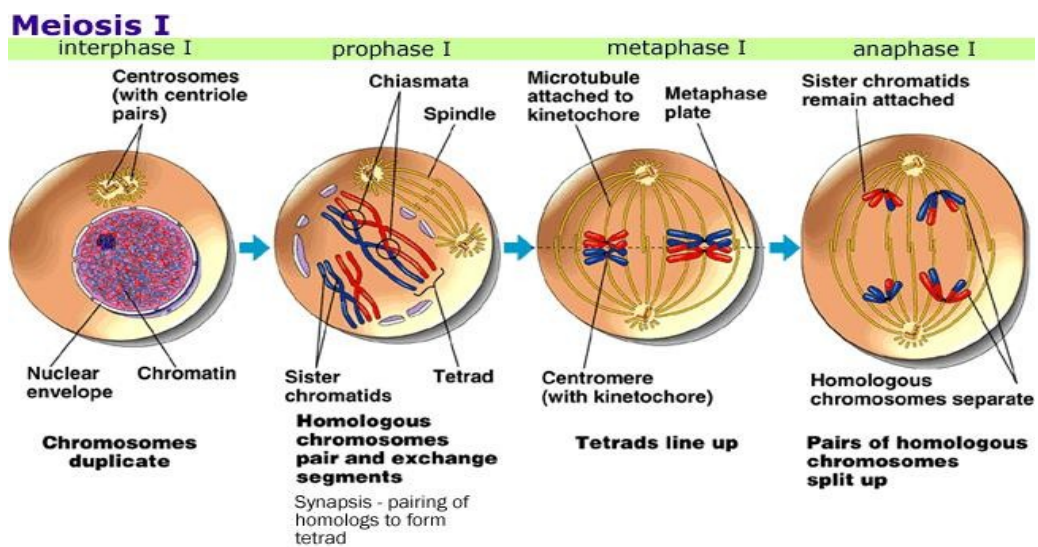
Pada tahap ini anggota pasangan kromosom yang homolog bergerak menuju ke kutub sel yang berlawanan. Karena sentromer (kinetokor) yang terdapat pada masing- masing kromosom belum membelah, maka pada setiap kromosom masih tampak dua kromatid yang berlekatan.

D. Telofase I

Telofase I diikuti oleh interkinesis (interfase), sifatnya bervariasi. Pada beberapa organisme, tahap ini sama sekali tidak ada, dalam arti tidak ada pembentukan membran nukleus anak, dan miosis terus langsung memasukitahap miosis II. Pada sel yang lain telofase dan

interkinesis sangat singkat, padanya terbentuk membran nukleus anak dan kromosom bertambah panjang dan menyebar di dalam nukleus anak.

Pada telofase I tidak berlangsung sintesis DNA, keadaan genetic kromosom tidak berubah dan kedua nukleus anak yang terbentuk sebagai hasil miosis I sudah haploid. Karena miosis I berakhir dengan pengurangan jumlah kromosom sampai setengahnya (dari diploid menjadi haploid) maka miosis disebut juga pembelelahan reduksi. Proses selanjutnya yang berlangsung pada miosis II sama dengan pada mitosis sel-sel yang haploid. Karena itu miosis II dinamakan pembelahan ekuasi (equation division).



Gambar 3.11. Miosis I

2.Miosis Kedua

A. Profase II

Apparatus spindle terbentuk, dan kromosom berkembang ke arah lempeng metafase dua.

B. Metafase II

Metafase dua mirip dengan metafase pada pembelahan mitosis. Pasangan kromatid bergerak ke pusat spindle dan melekat pada mikrotubula-mikrotubula.

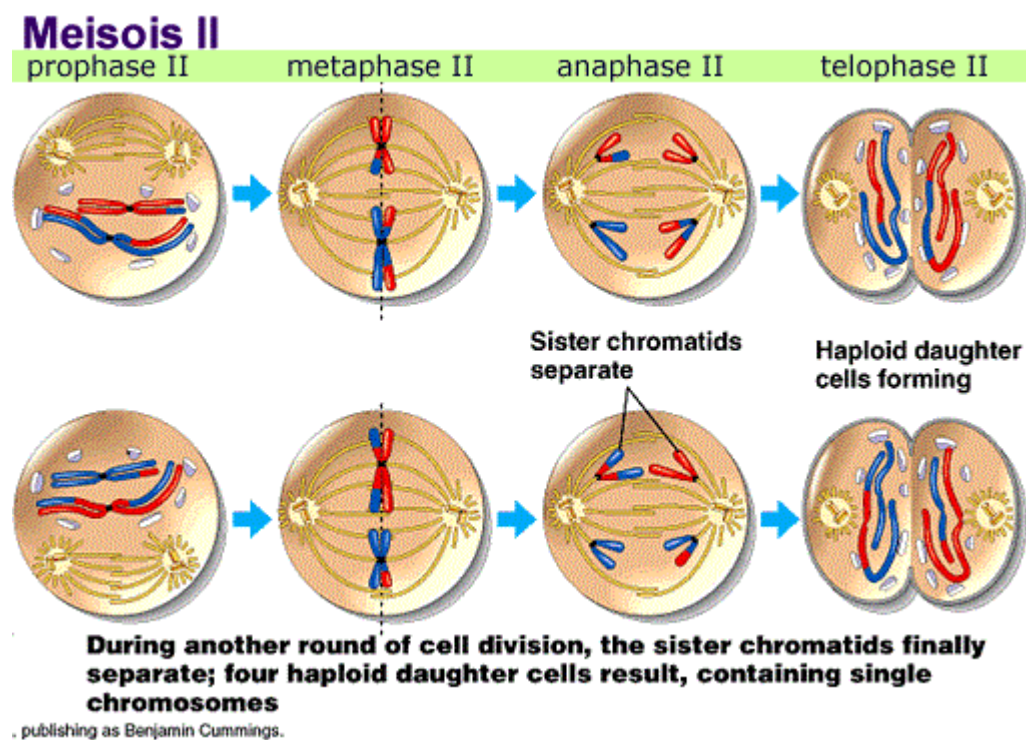
C. Anafase II

Mirip dengan anafase pada pembelahan mitosis. Tetapi berbeda dengan anafase I. Pada anafase II kromatid sister terpisah satu sama lain dan bergerak menuju kutub spindel yang berlawanan.

D. Telofase II

Telofase II mirip dengan telofase pada pembelahan mitosis. Kelompok-kelompok kromosom yang telah terpisah kembali dibungkus oleh membran inti yang baru berkembang dan kromosom mulai mengalami dekonkondensasi.

Miosis menghasilkan 4 sel haploid. Umumnya pada hewan dan beberapa tumbuhan tinggi, miosis yang berlangsung pada jaringan reproduksi diiringi oleh pembelahan sitoplasma. Contoh pembelahan miosis adalah pembentukan gamet pada manusia.



Gambar 3.12. Meiosis II

Tabel 3.1. Perbandingan meiosis dan mitosis

Perbedaan	Meiosis	Mitosis
Jumlah pembelahan	Dua kali	Satu kali
Jumlah sel anak yang dihasilkan	4 sel	2 sel
Sifat sel anakan	Tidak identik dengan sel induk (terjadi kombinasi gen)	Identik dengan sel induk
Sifat kromosom sel anak hasil pembelahan dari sel induk diploid (2n)	Haploid (n)	Diploid (2n)
Tujuan Pembelahan	Untuk mengurangi jumlah kromosom sehingga jumlah kromosom dari generasi ke generasi berikutnya selalu tetap	Untuk perkembangbiakan organisme eukariotik uniseluler, pertumbuhan, dan penggantian sel-sel yang rusak atau mati pada organisme eukariotik multiseluler
Peranan bagi organisme eukariotik multiseluler	Menghasilkan sel-sel gamet	Menghasilkan sel somatik

3.2. Faktor-Faktor yang Mempengaruhi Siklus Sel

Frekuensi mitosis pada jaringan-jaringan yang berbeda dan pada spesies yang berbeda sangat beragam. Pada kondisi dimana makanan, suhu dan pH optimal maka panjang siklus sel (waktu generasi) dari setiap jenis sel adalah konstan.

Pada kondisi yang kurang menguntungkan, siklus sel akan menjadi lambat yaitu waktu generasi lebih panjang. Masih belum mungkin untuk mempercepat siklus sel dan membuat sel tumbuh cepat walaupun itu hanya melalui percobaan.

Tampak bahwa panjang siklus sel merupakan waktu yang dibutuhkan oleh sel untuk melangsungkan beberapa program terdiri dari dua bagian yaitu: satu harus melakukan replikasi bahan genetik di dalam kromosom dan yang lainnya adalah penggandaan seluruh penyusun sel yang dibutuhkan dalam pertumbuhannya. Jika kondisi optimal, bakteri dapat membelah setiap 20 menit.

Pada sum-sum tulang manusia setiap detik dihasilkan 10 juta sel darah merah yang berarti setiap detik harus terjadi 10 juta mitosis. Sel-sel yang melapisi saluran pencernaan dan sel-sel yang terdapat pada lapisan reproduksi kulit membelah sangat cepat sepanjang hidupnya. Kebalikannya, pembelahan sel pada sistem saraf pusat biasanya berhenti pada beberapa bulan pertama dari hidupnya.

Pada hampir semua sel hewan produksi substansi yang mengatur masuknya sel ke fase S atau fase M tergantung pada stimulasi oleh substansi pengatur tumbuh yang terdapat di dalam darah. Faktor pertumbuhan ini merupakan protein yang kecil dan bekerja secara khas pada beberapa jenis sel dan tidak pada sel lain. Seperti misalnya, faktor pertumbuhan saraf dibutuhkan bagi mitosis sel-sel saraf simpatis.

Substansi yang menghambat mitosis disebut kalone, yang mengawasi kerja faktor pertumbuhan. Kalone juga sangat khas dan hanya mempengaruhi jenis jaringan dimana substansi itu dihasilkan. Misalnya saja, kalone yang dihasilkan oleh sel-sel kulit menghambat mitosis sel-sel kulit tetangga. Rusaknya sel kulit diperkirakan karena kalone kurang dihasilkan, sehingga sel-sel disekitar kerusakan ini terlepas dari penghambatan ini.

Sel-sel mulai membelah menghasilkan jaringan baru untuk menyembuhkan luka. Jika sel-sel yang sehat telah cukup jumlahnya, sel-sel kemudian menghasilkan kalone untuk menghambat mitosis berikutnya dan menghentikan proses penyembuhan luka. Siklus sel juga dipengaruhi oleh obat-obatan tertentu.

Colchicine merupakan obat yang digunakan untuk menahan pembelahan sel-sel eukariot. Substansi ini berikatan dengan protein mikrotubul dan ikut serta dalam fungsi spindle mitosis yang normal. Kromosom tidak dapat memisah secara tepat dan bergerak ke arah ujung sel yang berlawanan. Hasilnya adalah sel dapat mengakhiri dengan suatu kelompok kromosom yang berlebihan. Sel tumbuhan dapat hidup walaupun diperlakukan dengan colchicines. Nyatanya, tumbuhan mengandung sel-sel dengan kelompok kromosom berlebih cenderung untuk lebih besar dan lebih aktif dari tumbuhan normal.

Antibiotik seperti streptomisin dan tetracycline mencegah mitosis secara tidak langsung dengan cara menghambat sintesis protein pada sel-sel prokariot. Hal ini memperpanjang fase G1 dari siklus sel. Beberapa obat yang digunakan dalam pengobatan kanker dapat menahan satu atau beberapa enzim termasuk sintesis DNA dan pembelahan sel. Oleh karena sel-sel kanker membelah jauh lebih cepat dibanding kebanyakan sel tubuh normal lainnya, maka sangat dihambat oleh obat-obatan ini.

Untuk melaksanakan berbagai reaksi kimia yang penting bagi kelangsungan hidup, sel harus mampu mempertahankan lingkungan internal yang tepat. Sel harus mampu mengatur komposisinya sendiri, menciptakan kondisi yang konstan walaupun keadaan di luar sel berubah. Hal ini dapat terjadi karena secara fisik, seluruh sel bahkan yang paling sederhana sekalipun, terpisah dari lingkungan luar oleh membran sel yang juga disebut plasma membran.

BAB IV

PEWARISAN DI LUAR POLA PEWARISAN DOMINAN RESESIF MENDEL

4.1. Interaksi Gen

Pewarisan di luar Mendel adalah pola pewarisan yang ditemukan setelah pewarisan Mendel. Pewarisan di luar Mendel terdiri dari Interaksi gen, pautan gen pada kromosom autosom dan gonosom serta pindah silang dan non-disjunction. Pola pewarisan di luar Mendel merupakan pewarisan selain sifat dominan resesif Mendel. Pewarisan di luar pola dominan resesif dianggap sebagai penyimpangan semu hukum Mendel.

Penyebutan penyimpangan Mendel telah memposisikan hukum Mendel dominan resesif menjadi hukum utama pola pewarisan sifat pada makhluk hidup. Saat ini telah diketahui pola pewarisan sifat di luar Mendel justru merupakan fenomena yang lebih banyak ditemukan di alam dibandingkan pewarisan dominan resesif sebagaimana dinyatakan Alchin dalam Venville (2002). Bab ini menguraikan pola pewarisan di luar Mendel meliputi Interaksi gen, pautan gen pada kromosom autosom dan gonosom serta pindah silang dan non-disjunction.

Di akhir pembahasan bab VII ini diharapkan mahasiswa dapat memahami bahwa pola pewarisan sifat yang dibawa oleh gen bukan hanya satu pola Mendel saja, tetapi terdapat pola-pola lainnya sebatas yang telah ditemukan sekarang ini, bahkan masih dimungkinkan ada pola pewarisan lain yang lebih lanjut dibahas pada bab VIII yakni pewarisan sitoplasma.

Dalam percobaan-percobaan genetika, para peneliti sering menemukan rasio fenotipe yang ganjil, seakan-akan tidak lagi mengikuti hukum-hukum Mendel. Misalnya, pada perkawinan antara dua individu dengan 2 sifat beda, ternyata rasio fenotipe F₂ tidak selalu 9 : 3 : 3 : 1. Namun, sering dijumpai perbandingan-perbandingan 9 : 7 ; 12 : 3 : 1 ; 15 : 1; 9 : 3 : 4; dan lain-lain.

Jika kita teliti betul-betul angka-angka perbandingan di atas, ternyata merupakan penggabungan angka-angka perbandingan Mendel; $9 : (3 + 3 + 1) = 9 : 7$; $(9 + 3) : 3 : 1 = 12 : 3 : 1$; $(9+3+3) : 1 = 15 : 1$; dan $(9 : 3 : (3+1)) = 9 : 3 : 4$ dan seterusnya. Oleh sebab itu, biasa di buku teks disebut sebagai penyimpangan semu Mendel dengan alasan sebenarnya masih mengikuti Hukum Mendel.

Sebenarnya penyimpangan semu ini terjadi karena adanya 2 pasang gen atau lebih saling mempengaruhi fenotipe suatu individu. Peristiwa pengaruh-mempengaruhi antara 2 pasang gen atau lebih disebut interaksi gen. Perbedaan perubahan rasio fenotipe bergantung pada macam interaksi gennya. Jadi interaksi gen terjadi di antara gen yang berbeda alel. Dibandingkan dengan pewarisan Mendel terjadi di antara gen pada alel yang sama atau gen pada kromosom yang sehomolog.

Interaksi gen ada 5 macam, yaitu: Interaksi Gen/Atavisme, Polimeri, Kriptomeri, Epistasis-hipostasis, dan Gen Komplementer. Selain itu dikenal ada sifat dominan tidak sempurna, kodominan,

1. Interaksi Gen/Atavisme

Interaksi gen pertama ditemukan oleh William Bateson (1861-1926) dan R.C Punnet pada tahun 1906. Setiap gen memiliki pengaruh sendiri untuk menumbuhkan karakter (sifat). Namun ada juga beberapa gen yang bekerja saling berinteraksi atau saling mempengaruhi dalam menghasilkan karakter atau fenotip.



Gambar 4.1. Fenotip Jengger Ayam dengan Pola Interaksi Gen/Atavisme

Contohnya pada persilangan ayam dengan 4 macam bentuk jengger yaitu sebagai berikut :

- 1) Bentuk biji (Pea), dengan genotip : rrP-
- 2) Bentuk mawar atau gerigi (Rose), dengan genotip : R-pp
- 3) Bentuk sumpel (Walnut), dengan genotipe : R-P-
- 4) Bentuk belah atau tunggal (Single), dengan genotip: rrpp

Persilangan antara ayam berjengger gerigi dengan biji, menghasilkan keturunan F1 bertipe sumpel. Dengan skema sebagai berikut.

P₁ : RRpp >< rrPP
 (gerigi) (biji)
 Gamet : Rp rP

F₁ : RrPp
 (sumpel/Walnut)

Apabila terjadi persilangan antara F₁ X F₁

P₂ : RrPp >< RrPp
 (Sumpel) (Sumpel)

Gamet : RP, Rp, rP, rp RP, Rp, rP, rp

F₂ :

	RP	Rp	rP	rp
RP	RRPP (Walnut)	RRPp (Walnut)	RrPP (Walnut)	RrPp (Walnut)
Rp	RRPp (Walnut)	RRpp (Gerigi)	RrPp (Walnut)	Rrpp (Gerigi)
rP	RrPP (Walnut)	RrPp (Walnut)	rrPP (Biji)	rrPp (Biji)
rp	RrPp (Walnut)	Rrpp (Gerigi)	rrPp (Biji)	rprp (Belah)

Berdasarkan segi empat Punnet di atas, perbandingan F2 adalah sebagai berikut:

Sumpel (Walnut) : Gerigi (Rose) : Biji (Pea) : Belah (Single)
9 : 3 : 3 : 1

Fenotip baru (jengger belah) muncul dari perkawinan disebabkan oleh interaksi di antara 2 gen resesif.

2. Polimeri

Polimeri merupakan bentuk interaksi gen yang bersifat kumulatif (saling menambah). Gen yang menumbuhkan suatu karakter polimeri biasanya lebih dari dua, sehingga disebut karakter gen ganda. Polimeri pertama kali dikemukakan oleh H. Nilson Ehle pada tahun 1813 di Swedia dalam percobaannya dengan menyilangkan *Triticum vulgare* berbiji merah homozigot dengan *Triticum vulgare* berbiji putih homozigot, menghasilkan keturunan F1 dengan biji berwarna merah muda. Persilangan sesama F1 menghasilkan keturunan F2 yang terdiri atas *Triticum vulgare* berwarna merah beraneka ragam dan putih dalam perbandingan 15 : 1.

Untuk memahami peristiwa tersebut Nielson Ehle melakukan percobaan persilangan pada jenis gandum, yaitu gandum bersekam merah dengan gandum bersekam putih. Misalnya genotipe gandum berwarna merah adalah M1M1M2M2, sedangkan genotip gandum berwarna putih adalah m1m1m2m2.

Kedua jenis gandum disilangkan:



	M_1M_2	M_1m_2	m_1M_2	m_1m_2
M_1M_2	$\frac{M_1M_1M_2M_2}{2}$ (merah)	$\frac{M_1M_1M_2m_2}{2}$ (merah)	$\frac{M_1m_1M_2M_2}{2}$ (merah)	$\frac{M_1m_1M_2m_2}{2}$ (merah)
M_1m_2	$\frac{M_1M_1M_2m_2}{2}$ (merah)	$\frac{M_1M_1m_2m_2}{2}$ (merah)	$\frac{M_1m_1M_2m_2}{2}$ (merah)	$\frac{M_1m_1m_2m_2}{2}$ (merah)
m_1M_2	$\frac{M_1m_1M_2M_2}{2}$ (merah)	$\frac{M_1m_1M_2m_2}{2}$ (merah)	$\frac{m_1m_1M_2M_2}{2}$ (merah)	$\frac{m_1m_1M_2m_2}{2}$ (merah)
m_1m_2	$\frac{M_1m_1M_2m_2}{2}$ (merah)	$\frac{M_1m_1m_2m_2}{2}$ (merah)	$\frac{m_1m_1M_2m_2}{2}$ (merah)	$\frac{m_1m_1m_2m_2}{2}$ (putih)

Rasio Genotip adalah:

M_1M_2- = 9 (Merah)

$M_1-m_2m_2$ = 3 (Merah) $m_1m_1M_2-$
 = 3 (Merah) $m_1m_1m_2m_2$
 = 1 (Merah)

Rasio Fenotipe Merah : Putih = 15 : 1

3.Kriptomeri

Correns (1912) adalah seorang ahli yang menyelidiki peristiwa kriptomeri. Kriptomeri adalah peristiwa suatu faktor dominan yang baru tampak pengaruhnya apabila bertemu dengan faktor dominan lain yang bukan alelnya. Faktor dominan ini seolah-olah tersembunyi (kriptos), misalnya, pada bunga *Linaria maroccana*.

A : ada pigmen antosianin.

a : tidak ada pigmen antosianin.

B : air sel bersifat basa.

b : air sel tidak bersifat basa.

Jika kedua gen dominan A dan B hadir dalam satu individu, warna bunga ungu. Jika gen dominan A saja tanpa gen dominan (B), warna bunga merah. Jika gen dominan B hadir tanpa gen dominan A dan jika kedua gen dominan A dan B tidak hadir, warna bunga putih.

Contoh bunga merah (AAbb) disilangkan dengan bunga putih (aaBB), maka hasil F₁ adalah bunga ungu (AaBb) ungu.



Gambar 4.2. Persilangan bunga merah (AAbb) dengan bunga putih (aaBB)

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB bunga ungu	AABb bunga ungu	AaBB bunga ungu	AaBb bunga ungu
Ab	AABb bunga ungu	AAbb bunga merah	AaBb bunga ungu	Aabb bunga merah
aB	AaBB bunga ungu	AaBb bunga ungu	aaBB bunga putih	aaBb bunga putih
ab	AaBb bunga ungu	Aabb bunga merah	aaBb bunga putih	aabb bunga putih

Rasio Genotip adalah:

A-B- = 9 (Ungu)

A-bb = 3 (Merah)

aaB- = 3 (Putih)

aabb = 1 (Putih)

Rasio Fenotipe Ungu : Merah : Putih = 9 : 3 : 4

4. Epistasis – Hipostasis

Epistasis – hipostasis adalah peristiwa dimana adanya gen dominan lain yang bukan alelnya menutupi gen dominan lainnya. Faktor pembawa sifat yang menutupi disebut epistasis, sedangkan sifat yang tertutup disebut hipostasis. H.

Nilson dan Ehle (1873-1949) menyelidiki peristiwa tersebut pada persilangan jenis gandum berkulit biji hitam dengan gandum berkulit biji kuning yang keduanya bergalur murni. Peristiwa epistasis dan hipostasis di atas dapat digambarkan seperti

contoh di bawah ini :

P1 : HHkk (biji hitam) >< hhKK (biji kuning)
Gamet : Hk hK

F1 : HhKk (biji hitam) ≈ artinya: H epistasis terhadap K / k

P2 : HhKk (biji hitam) >< HhKk (biji hitam)
Gamet : HK, Hk, hK, hk HK, Hk, hK, hk

F2 :

	HK	Hk	hK	Hk
HK	HHKK (biji hitam)	HHKk (biji hitam)	HhKK (biji hitam)	HhKk (biji hitam)
Hk	HHKk (biji hitam)	HHkk (biji hitam)	HhKk (biji hitam)	Hhkk (biji hitam)
hK	HhKK (biji hitam)	HhKk (biji hitam)	hhKK (biji kuning)	hhKk (biji kuning)
hk	HhKk (biji hitam)	Hhkk (biji hitam)	hhKk (biji kuning)	hhkk (putih)

Jadi dalam persilangan ini didapatkan keturunan dengan perbandingan fenotip = 12 : 3 : 1. Maka terlihat bahwa genotip yang mengandung H selalu berwarna hitam, sedangkan genotip yang mengandung K tanpa disertai H selalu berwarna kuning jadi dapat disimpulkan bahwa :

H epistasis terhadap K

K hipostasis terhadap H

5. Gen Komplementer

Gen komplementer adalah interaksi antara dua gen dominan, jika terdapat bersama-sama akan saling melengkapi sehingga muncul suatu fenotip.

Jika salah satu gennya tidak ada, maka pemunculan sifat terhalang. Contoh perkawinan pria bisu tuli (RRbb) dan wanita bisu tuli (rrBB).

P1 : BBtt X bbTT
(bisu tuli) (bisu tuli)

Gamet : Bt, bT

F1 : BbTt (normal)

P2 : BbTt X BbTt
(normal) (normal)

Gamet : BT, Bt, bT, BT, Bt, bT,

bt

bt

 $F_2 =$

	BT	Bt	bT	bt
BT	BBTT	BBTt	BbTT	BbTt
Bt	BBtT	BBtt*	BbTt	Bbtt*
bT	BbTT	BbTt	bbTT*	bbTt*
bt	BbTt	Bbtt*	bbTt*	bbtt*

Dalam hal ini, gen T dan gen B tidak akan menunjukkan sifat normal apabila kedua gen tersebut tidak terdapat bersama-sama dalam satu genotip. Dengan demikian, jika hanya terdapat gen T tanpa gen B, atau jika hanya terdapat gen B tanpa gen T maka akan memunculkan sifat bisu tuli. Rasio fenotip F₂ yang dihasilkan adalah 9 Normal : 7 bisu tuli.

4.2. Bagaimana Gen Mengendalikan Fenotip Makhluk Hidup

Corebima (2012) mengelompokkan sifat-sifat fenotip tertentu dikendalikan oleh: satu gen mengendalikan satu sifat, beberapa gen (kelompok gen) mengendalikan satu sifat dan satu gen mengendalikan beberapa sifat.

1. Satu Gen (tunggal) Mengendalikan Satu Sifat.

Percobaan persilangan yang dilakukan Gregor Mendel atas *Pisum sativum* menunjukkan kepada kita sifat-sifat yang dikendalikan oleh sepasang alela (satu gen dalam makhluk hidup diploid). Kerja persilangan memperlihatkan bahwa induk-induk yang dipersilangkan, adalah yang memiliki sifat suatu tertentu yang sangat mudah dibedakan satu sama

lain, misalnya yang berbunga merah dan putih, ataupun yang berpostur tinggi dan rendah.

Hasil persilangan dalam wujud ratio fenotip (misalnya pada F₂), menunjukkan bahwa tiap sifat itu (misalnya warna bunga ataupun postur) dikendalikan oleh sepasang alela dari suatu gen (dalam kondisi diploid). Pola pewarisan Mendel dominanresesif adalah contoh satu gen yang mengendalikan satu sifat seperti telah dibahas pada bab sebelumnya.

Contoh sifat pada manusia yang hanya dikendalikan oleh satu gen, yakni kelainan pada manusia. Contoh-contoh kelainan itu adalah alkaptonuria, phenylketonuria, Lesck-Nyhan Syndrome, dan Tay Sachs Disease, ditemukan pula contoh tentang sifat golongan darah pada manusia (ABO), sekalipun gen yang mengendalikan sifat golongan darah ini berujud alela ganda.

Pada penderita alkaptonuria, warna urine akan segera berubah menjadi hitam jika terkena udara, dan di usia tua dapat mengalami arthritis. Penderita alkaptonuria tidak mampu memproduksi tyrosin dari phenylalanin, sehingga jumlah phenylalanin berlebih dan dikonversikan menjadi derivat-derivat phenyl, seperti asam phenylpiruvat yang dapat dideteksi dalam urine; pada bayi kelainan ini dapat berakibat terjadinya keterbelakangan mental, jika tidak segera di atasi. Gangguan Lesck-Nyhan Syndrome bersangkut paut dengan gen tertentu yang terdapat dalam kromosom X.

Pada pria penderita gangguan Lesck-Nyhan Syndrome mempunyai intelegensi rendah (subnormal), lumpuh, mempunyai sifat bawaan merusak, bahkan terhadap diri sendiri dengan kegemaran khusus menggigit jari serta bibirnya.

Pada penderita Tay-Sacks Disease, tidak terdapat enzim lisosomal yang biasanya berfungsi untuk memecahkan beberapa macam makromolekul yang kompleks seperti polysacharida, lipida, protein, ataupun asam nukleat. Pada bayi, gangguan ini akan terjadi penimbunan lipida gangliosida GM2 dalam sel-sel otak, yang berakibat terjadinya degenerasi otak; dan bayi semacam itu akan mati pada umur 3 tahun.

Empat contoh kelainan pada manusia yang telah dikemukakan itu adalah kelainan yang tergolong —Inborn Errors of Metabolism‖. Seperti diketahui istilah tersebut pertama kali diperkenalkan oleh A. Garrod pada 1902; masih banyak contoh kelainan lain pada manusia yang tergolong sebagai —Inborn Errors of Metabolism‖.

2. Gen-gen yang Berkelompok Mengendalikan Suatu Sifat.

Gen-gen yang letaknya tersebar, yakni letak dari gen-gen tersebut tersebar pada lebih dari satu kromosom. Keterlibatan beberapa gen yang letaknya tersebar atas sesuatu sifat, boleh jadi berupa keterlibatan atas pembentukan satu protein (satu enzim), keterlibatan atas enzim-enzim pada suatu urutan reaksi biokimia, dan bahkan keterlibatan atas enzim-enzim pada suatu rangkaian reaksi biokimia yang kompleks.

Adanya sifat tertentu yang dikendalikan oleh lebih dari 1 gen (letak gen tidak tersebar atau tersebar), dijelaskan sebagai terjadinya interaksi antar gen (antar lokus) pada tingkat ekspresi fenotip. Interaksi antar gen pada lokus yang berbeda ini (pada tingkat ekspresi fenotip), dibedakan menjadi interaksi epistasis dan interaksi nonepistasis.

Interaksi epistasis terjadi jika gen-gen tersebut mengendalikan pembentukan polipeptida-polipeptida dari enzim-enzim pada suatu urutan reaksi biokimia yang sama yang mengarah kepada terwujudnya satu sifat fenotip. Interaksi nonepistasis terjadi jika gen-gen tersebut mengendalikan pembentukan polipeptida-polipeptida dari enzim-enzim pada urutan reaksi biokimia yang berbeda tetapi yang mengarah ke terwujudnya satu sifat fenotip.

Stansfield (1983) menyatakan genetic interaction may also occur without epistasis if the end product of different pathways each contribute to the same trait‖. Jadi interaksi gen non epistasis adalah suatu produk akhir diperoleh dari jalan yang berbeda tetapi berkontribusi pada fenotip yang sama. Contoh bagan reaksi biokimia itu, produk reaksi biokimia yang

pertama (B) berinteraksi dengan produk reaksi biokimia yang kedua (D), yang berakibat munculnya suatu sifat fenotip hasil interaksi.

3. Pleiotropi atau Satu Gen Mengendalikan Lebih dari Satu Sifat.

Gen-gen tertentu pada makhluk hidup dapat mengendalikan lebih dari satu sifat atau kemampuan. Dalam hal ini fenotip dari sesuatu gen bukan hanya satu macam, tetapi lebih dari satu macam. Efek fenotip dari sesuatu gen semacam itu disebut pleiotropi. Herskowitz (1977) menyatakan pleiotropi sebagai —multiple effects of a single gene||. Berkenaan dengan pleiotropi ini, Ayala (1984) menyebutkan , that is, when a gene effects several traits, is known as pleiotropy.

Satu contoh gen yang mengendalikan lebih dari satu sifat atau kemampuan seperti itu adalah gen vg pada D. melanogaster. Sudah diketahui bahwa individu yang bersifat homozigot untuk gen vg (vg/vg), di samping mempunyai sayap vestigial, juga mempunyai —balancei|| (halter) yang termodifikasi, pasangan bristle dorsal tertentu berposisi tegak, organ reproduksi agak berbeda, umur yang lebih pendek, serta mengalami penurunan fecunditas.

Gen v (vermilion), di samping mengendalikan warna mata, juga mempengaruhi sexual selection (daya tarik seksual); demikian pula gen y (yellow), di samping bertanggungjawab atas warna tubuh, juga mempengaruhi tingkah laku kawin. Dikatakan lebih lanjut bahwa pada lebah madu pun ditemukan gen yang mengendalikan lebih dari satu sifat atau kemampuan. Gen-gen yang mempunyai efek pleiotropy juga ditemukan pada yellow mouse dan Himalayan rabbit di samping juga pada manusia.

Contoh gen yang mempunyai efek pleiotropi antara lain gen yang bertanggungjawab atas kelainan phenylketonuria (PKU). Individu yang memiliki gen semacam itu tidak mampu membuat tyrosin dari phenylalanin. Oleh karena itu individu-individu tersebut mengalami akumulasi phenylalanin dalam darah, mempunyai ukuran tengkorak yang tidak normal, IQ rendah, serta warna rambut yang pucat (Ayala, 1984).

Gardner (1984) juga menyebutkan bahwa pada manusia terdapat pula gen Hbs yang dalam keadaan homozigot (Hbs Hbs) menyebabkan hemolytic anemia' dalam keadaan heterozigot (HbA Hbs) menyebabkan peningkatan resistensi terhadap Plasmodium falciparum.

Bagaimana penjelasan timbulnya efek fenotip gen yang bersifat pleiotropik?. Corebima (2012) menyatakan berdasarkan pertimbangan bercabang-cabangnya reaksi-reaksi biokimia pada proses faali, sesuatu produk gen yakni polipeptida atau enzim pada suatu tahap reaksi biokimia, dapat dilibatkan pada lebih dari satu rangkaian reaksi biokimia berikutnya.

Pada keadaan semacam inilah, jelas terlihat bahwa sesuatu gen dikatakan bertanggung jawab atas hasil akhir pada lebih dari satu rangkaian reaksi biokimia; dikatakan lebih lanjut gen tertentu mengendalikan lebih dari satu sifat atau kemampuan (fenotip). Gardner (1984) dalam Corebima (2012) menyatakan In fact, all genes (whether mutant or wild type allelic form) may be pleiotropic, with their various effects simply not yet recognized.

Dikatakan lebih lanjut Even though a structural gene may have many end effects, it has only one primary function, that of producing one polypeptide (.....). This polypeptide may give rise to different expressions at the phenotypic level||. Sebagaimana juga dinyatakan Stansfield (1983) menyatakan bahwa Product of one reaction chain may by used in several other metabolic expression of a gene usually involves more than one trait||.

4.3. Tiap Sifat atau Kemampuan (Fenotip) Mahluk Hidup Dikendalikan oleh Banyak Gen

Berdasarkan informasi yang telah dikemukakan, Corebima (2012) menyatakan bahwa pada dasarnya sifat atau kemampuan (fenotip) apa pun dikendalikan oleh lebih dari satu gen (pada locus yang berbeda), tersebar atau tidak tersebar. Dengan demikian sifat atau kemampuan

(fenotip) apa pun, sesungguhnya adalah hasil interaksi antara gen (pada locus yang berbeda) pada mekanisme eksperimennya.

Adrian dkk (1960) menyatakan Neither genes nor chemical reactions occur in isolation in the cell. Dengan demikian informasi-informasi hasil temuan yang telah dikemukakan sesungguhnya berupa gambaran-gambaran yang sudah disederhanakan. Adrian dkk (1960) menyatakan lebih lanjut If purpose is to obtain a meaningful picture of life processes, this is a great over- simplification.

Selain itu juga suatu sifat atau kemampuan (fenotip) apa pun sebenarnya tidak hanya ditentukan oleh ekspresi gen-gen (pada locus yang berbeda) yang saling berinteraksi; akan tetapi ditentukan pula oleh kondisi lingkungan yang melingkupi seluruh proses ekspresi gen-gen tersebut.

Stansfield (1983) mengemukakan The phenotype is a result of gene products brought to expression in a given environment includes not only external factors such as temperature and the amount or quality of light, but also internal factors such as hormones and enzymes. Jelaslah yang dimaksud dengan kondisi lingkungan yang eksternal maupun yang internal.

Kajian atas informasi-informasi terdahulu sebenarnya sudah memperlihatkan gambaran umum tentang mekanisme gen-gen mengendalikan sesuatu sifat atau kemampuan, sebagai suatu proses yang sangat rumit. Setiap peristiwa itu sesungguhnya adalah tahap-tahap reaksi biokimia. Dalam hubungan ini peristiwa transkripsi dan translasi, masing- masingnya sudah merupakan proses rumit yang secara teknis adalah rangkaian reaksi biokimia tersendiri.

Demikian pula pembentukan protein dari polipeptida (jika protein itu tidak hanya terdiri dari satu polipeptida). Protein berubah menjadi enzim juga tergolong reaksi biokimia; dan pada akhirnya rangkaian reaksi-reaksi biokimia seperti yang jelas tertulis (terbaca) pada bagan itu. Berpegang pada telaah terakhir ini, makin jelas terlihat bahwa jumlah gen yang mengendalikan sesuatu sifat atau kemampuan (fenotip),

sesungguhnya banyak dan mungkin sangat banyak; dan bahkan barangkali dapat dikatakan pula bahwa tidak ada satupun sifat atau kemampuan (fenotip) makhluk hidup yang dikendalikan hanya oleh satu gen.

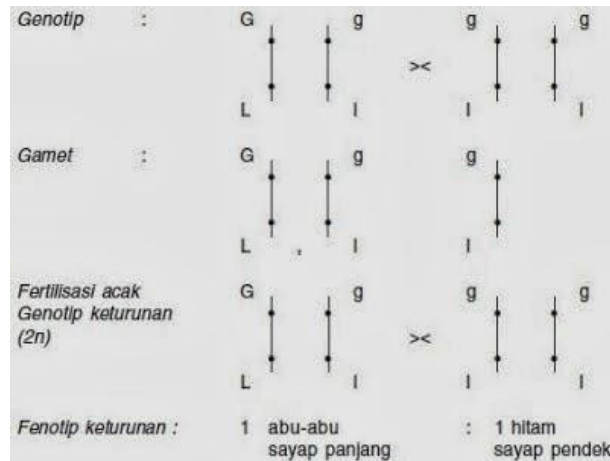
4.4.Pautan

Boveri dan Sutton. 1903 mengemukakan bahwa kromosom adalah bagian dari sel yang membawa gen-gen dan gen-gen itu selama meiosis memisah secara bebas sesuai dengan hukum Mendel. Sampai sekarang pada lalat *Drosophila* telah diketahui terdapat 5000 gen, sedangkan lalat ini hanya mempunyai 8 (atau 4 pasang) kromosom saja. Kondisi dimana dalam satu kromosom yang sama terdapat dua atau lebih gen inilah yang disebut tautan atau berangkai (linkage).

Pada proses meiosis I, saat kromosom bermigrasi ke kutub yang berlawanan, gen-gen yang terletak pada kromosom yang sama akan berpautan dan bergerak bersama-sama ke arah kutub yang sama pula. Pautan antarlokus ini terjadi akibat lokus gen-gen terletak pada satu kromosom dan berjarak dekat antara satu dengan yang lainnya.

Jumlah pautan ini sesuai dengan jumlah pasangan kromosom dan panjangnya kromosom. Gen-gen yang berhimpit dan berdekatan lokusnya cenderung berpautan. Pautan ini disebut sebagai Penyimpangan terhadap Hukum Perpaduan Bebas dapat disebabkan karena keterpautan antar lokus. Hal ini berarti segregasi alel pada suatu lokus berpengaruh terhadap segregasi alel pada lokus yang lain.

Jika 4 alel terletak pada pasangan kromosom yang sama. Fenotip tetua: abu-abu, sayap panjang \times hitam, sayap pendek



Gambar 4.3 Fertilisasi tanpa pindah silang

Pautan terjadi ketika beberapa gen pada kromosom tidak memisah bebas atau gen bertaut saat terjadi pembelahan meiosis. Tidak semua gen dapat memisah secara bebas pada waktu terjadi pembelahan sel secara meiosis, gen-gen tersebut berpautan satu dengan yang lainnya. Gen-gen tersebut dinamakan gen-gen terangkai.

Untuk mengetahui gen-gen terangkai ataukah tidak, tentunya harus diadakan perbedaan dalam cara penulisan genotipnya. Seperti diketahui apabila gen-gen tidak terangkai, maka genotip suatu dihibrid ditulis sebagai AaBb. Akan tetapi apabila gen-gen itu terangkai, maka ada dua kemungkinan untuk menuliskan genotipnya yaitu:

- ❖ Apabila gen-gen dominan terangkai pada suatu kromosom, sedang alel-alel resesip terangkai pada kromosom homolognya, maka gen-gen dikatakan terangkai dalam keadaan —coupling phase—. Ada beberapa cara untuk menuliskan genotipnya, ialah : (AB) (ab),

$$\frac{AB/ab, AB:ab, AB|}{ab}$$

- ❖ Apabila gen dominan terangkai pada satu kromosom dengan gen resesip yang bukan alelnya, sedang alel resesip dari gen yang disebut pertama terangkai pada kromosom homolognya dengan alel dominan yang disebut kedua, maka gen-gen dikatakan terangkai dalam keadaan —repulsion phase—.

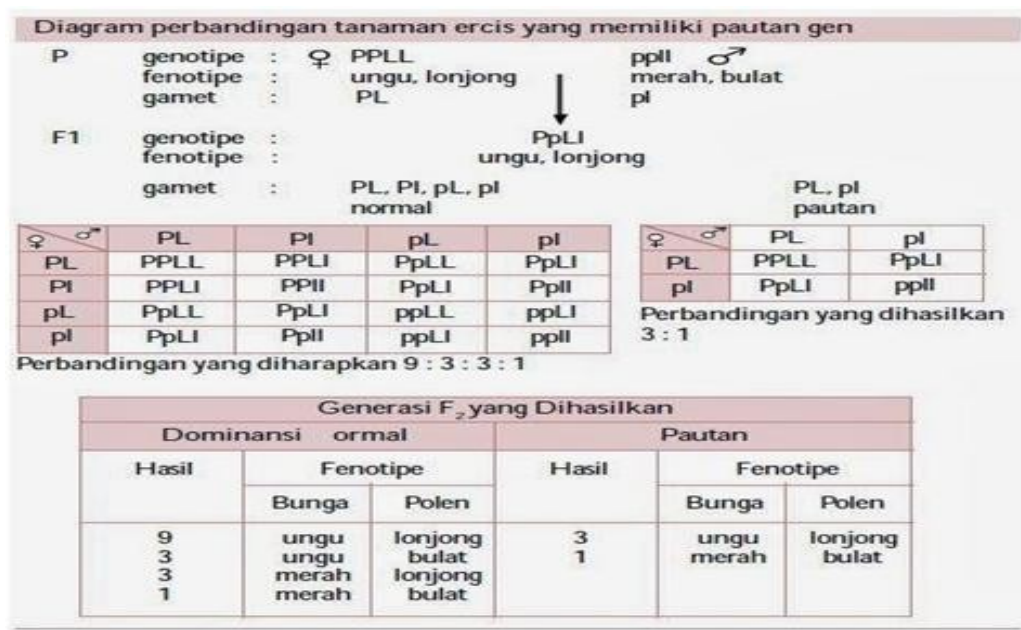
Ada beberapa cara untuk menuliskan genotipnya, ialah

$$(Ab) (aB), \frac{Ab/aB}{aB}$$

Sekarang yang resmi dipakai ialah cara penulisan

$$\frac{AB}{ab} \frac{Ab}{aB}$$

Walaupun genotip dua individu berlainan (gen-gen terangkai dalam keadaan coupling phase” sedangkan yang lain gen-gen terangkai dalam keadaan repulsion phase), namun karena gen dominan mengalahkan gen resesip, maka fenotip kedua individu sama.



Gambar 4.4 Pautan pada Persilangan Tanaman Ercis

Berdasarkan persilangan tersebut, terlihat bahwa terdapat pautan antara gen P dengan L dan p dengan I. Oleh karena itu, meskipun genotipe F1 adalah PpIi, gamet yang dihasilkan tetap bergenotipe PL dan pi. Hal ini menghasilkan generasi F2 dengan perbandingan 3:1 (bunga ungu, polen lonjong : bunga merah, polen bulat).

4.5. Pindah Silang (Crossing over)

Pindah silang adalah pertukaran segmen antara dua kromosom homolog. Peristiwa ini berlangsung pada saat kromosom homolog berpasangan dalam profase I meiosis, yaitu pada saat pakiten.

Pakiten merupakan saat seluruh bagian kromosom berpasangan pada jarak yang paling dekat. Titik kontak dari kromosom-kromosom yang bersentuhan dinamakan kiasma. Pindah silang akan menghasilkan kromosom rekombinan yang merupakan hasil penyeberangan fragmen-fragmen kromosom ke kromosom homolog tetangganya. Pautan gen dapat dipisahkan oleh peristiwa pindah silang pada semua titik sepanjang kromosom.

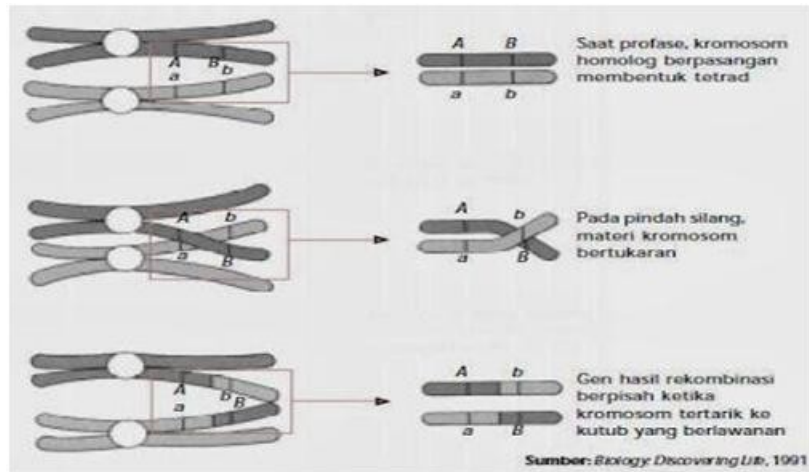
Sebenarnya, sebelum didapat kesimpulan bahwa peristiwa persilangan tanaman ercis oleh illiam Bateson dan R.C. Punnet adalah peristiwa pautan, mereka dikejutkan oleh hasil perbandingan dari data asli yang didapat. Dari data tersebut, terdapat sejumlah kecil hasil dengan fenotipe ungu bulat dan merah lonjong yang seharusnya tidak ada jika terjadi pautan saja pada gen-gennya.

Fenotipe		ormal	Data Asli	Pautan
Bunga	Polen			
ungu	lonjong	56% (9)	74%	75%
ungu	bulat	19% (3)	6%	—
merah	lonjong	19% (3)	6%	—
merah	bulat	6% (1)	14%	25%

Gambar 4.5. Perbandingan Hasil Persilangan Dihybrid Normal, Hasil Asli Persilangan, dan Hasil Pautan

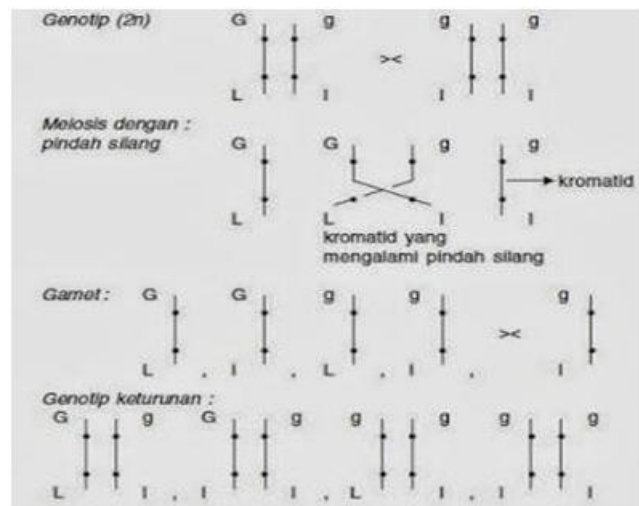
Melalui pengamatan lebih lanjut, para ahli genetika mengetahui bahwa hasil tersebut dapat terjadi melalui mekanisme pindah silang (crossing over) yang terjadi selama meiosis. Selama meiosis, kromosom homolog saling berpasangan membentuk tetrad. Pada keadaan ini, terjadi pertukaran materi genetik antara kromosom dan pasangan homolognya. Menyebabkan gen-gen dapat berpindah dari satu kromosom ke kromosom homolognya.

Perpindahan ini dapat terjadi sepanjang pasangan kromosom. Proses ini disebut juga pindah silang (crossing over). Pada proses meiosis, pindah silang terjadi pada kiasma. Oleh karena materi serta susunan gen berubah akibat pindah silang, proses ini disebut juga rekombinasi gen.



Gambar 4.6. Peristiwa pindah silang

Jika dua gen berpautan, kedua gen ini akan bersama-sama diwariskan dalam satu gamet. Akan tetapi, jika terjadi pindah silang dalam proses meiosis, kedua gen tersebut dapat berpisah dan membentuk rekombinasi baru dalam gametnya. Hal inilah yang menyebabkan adanya hasil pada sifat bunga ungu-polen bulat dan bunga merah-polen lonjong, meskipun nilai tersebut kecil. Jika terjadi pindah silang. Fenotip tetua: abu-abu sayap panjang >< hitam sayap pendek.



Gambar 4.7. Peristiwa Pindah Silang

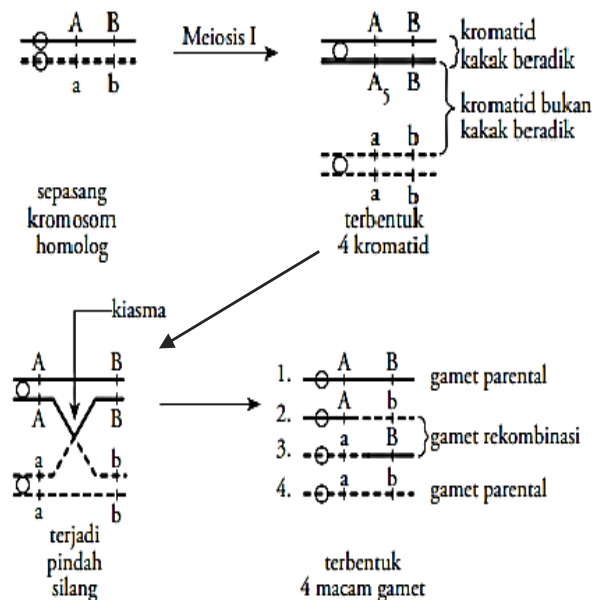
Kemungkinan pindah silang dan rekombinasi kromosom berbanding lurus dengan jarak antara dua gen yang terpisah. Misalnya jarak antara gen O dan P tiga kali lipat jarak antara gen R dan S. Hal ini berarti, pemisahan pautan antara gen O dan P melalui pindah silang tiga kali lebih besar daripada pindah silang antara gen R dan S.

Jadi semakin jauh jarak antargen yang memperbesar kemungkinan pindah silang. Frekuensi pindah silang dapat dihitung sebagai berikut: Dalam suatu eksperimen diperoleh keturunan sebagai berikut. Fenotip tetua berbadan abu-abu sayap panjang : 965 berbadan hitam sayap pendek : 944. Fenotip rekombinan berbadan hitam sayap panjang : 206 berbadan abu-abu sayap pendek : 185

$$\begin{aligned}
 \text{Frekuensi Rekombinasi (FR)} &= \frac{\text{Jumlah keturunan rekombinan}}{\text{seluruh keturunan}} \times 100 \% \\
 &= \frac{(206 + 185)}{(965 + 944) + (206 + 185)} \times 100 \% \\
 &= \frac{391}{2300} \times 100 \% \\
 &= 17 \%
 \end{aligned}$$

Pindah silang dibedakan atas pindah silang tunggal dan pindah silang ganda sebagai berikut:

1) Pindah silang tunggal, ialah pindah silang yang terjadi pada satu tempat.



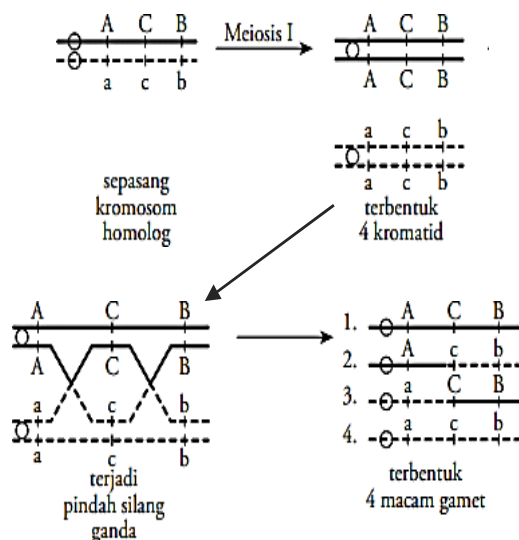
Gambar 4.8. Pindah silang tunggal

Pindah silang tunggal, hasilnya berupa gamet-gamet tipe parental yang dibentuk dalam jumlah banyak (karena tidak mengalami pindah silang) dan gamet tipe rekombinasi yang jumlahnya lebih sedikit karena mengalami pindah silang.

Dengan terjadinya pindah silang akan terbentuk 4 macam gamet. Dua macam gamet dinamakan gamet tipe parental karena memiliki gen-gen seperti yang dimiliki induknya (parentalnya). Dua macam gamet lainnya dinamakan gamet tipe rekombinasi karena merupakan gamet-gamet tipe baru sebagai hasil adanya pindah silang.

Gamet-gamet tipe parental dibentuk dalam jumlah yang lebih banyak karena tidak mengalami gangguan pindah silang, sedangkan gamet-gamet tipe rekombinasi dibentuk lebih sedikit. Akibatnya, gamet-gamet yang mempunyai sifat-sifat seperti parental selalu berjumlah lebih banyak dibandingkan dengan keturunan tipe rekombinasi.

2) Pindah silang ganda, ialah pindah silang yang terjadi di dua tempat selama meiosis. Pindah silang ganda dapat diketahui dari adanya tipe-tipe parental dan tipe-tipe rekombinasi di dalam keturunan yang memiliki 3 buah gen yang berangkai pada satu kromosom dengan 3 sifat beda (trihybrid).

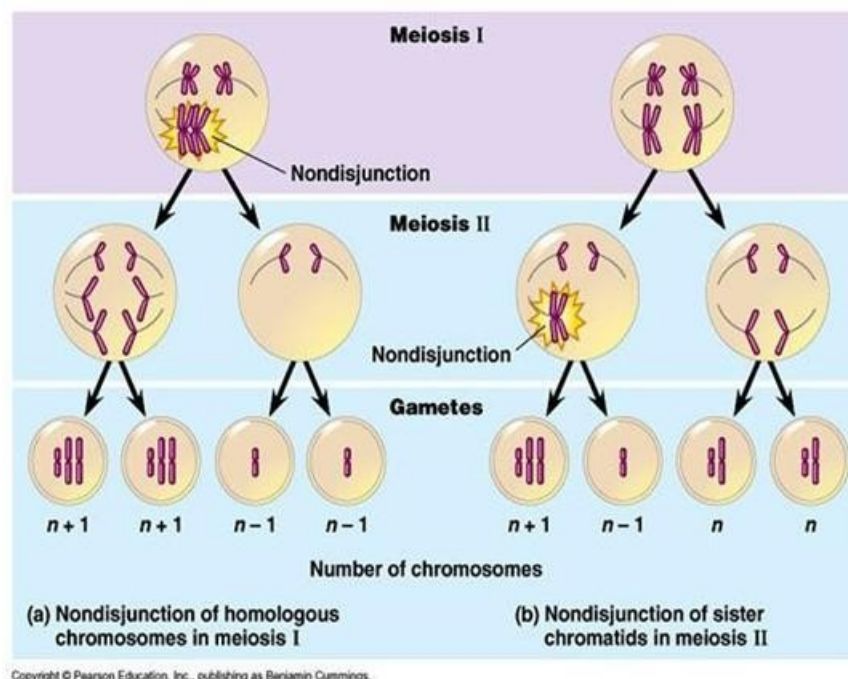


Gambar 4.9. Pindah silang ganda

Pindah silang ganda yang berlangsung antara 3 gen yang berangkai. Terbentuk 4 macam gamet. Gamet no.1 dan 4 merupakan gamet tipe parental sedangkan no 2 dan 3 merupakan gamet tipe rekombinasi.

4.6.Non-disjunction

Pada saat pembentukan gamet (pembelahan meiosis), kromosom dapat mengalami gagal berpisah sehingga jumlah kromosom menjadi berubah. Kromosom dapat gagal berpisah dengan kromosom homolognya pada saat meiosis I. Selain itu, kromatid dalam satu kromosom juga dapat gagal berpisah pada saat meiosis II. Perbedaan kedua peristiwa gagal berpisah tersebut dapat digambarkan sebagai berikut.



Gambar 4.10. Nondisjunction pada Meiosis I dan Meiosis II

Gagal berpisah dapat mengakibatkan gamet atau individu yang baru lahir mempunyai kelainan jumlah kromosom. Contoh akibat gagal berpisah adalah aneuploidi dan poliploidi. Aneuploidi adalah individu yang memiliki kekurangan atau kelebihan satu kromosom dari kromosom tetuanya.

Aneuploidi mengakibatkan perubahan fenotip pada individu, misalnya individu yang mempunyai kromosom monosomi ($2n - 1$) atau trisomi ($2n + 1$). Sedangkan, poliploidi adalah individu yang mempunyai kelipatan jumlah kromosom tetuanya. Poliploidi misalnya gamet diploid bertemu dengan gamet haploid menjadi triploid ($3n$), atau dua gamet diploid bersatu membentuk individu tetraploid.

4.7. Alela Ganda

Alel merupakan bentuk alternatif suatu gen yang terdapat pada lokus (tempat) tertentu. Individu dengan genotipe AA dikatakan mempunyai alel A, sedang individu aa mempunyai alel a. Demikian pula individu Aa memiliki dua macam alel, yaitu A dan a. Jadi, lokus A dapat ditempati oleh sepasang (dua buah) alel, yaitu AA, Aa atau aa, bergantung kepada genotipe individu yang bersangkutan.

Suryo (1984) mendefinisikan alel sebagai anggota dari sepasang gen yang memiliki pengaruh berlawanan. Misalnya gen B memiliki peran untuk menumbuhkan karakter pigmentasi kulit secara normal. Gen B dapat membentuk melanin karena diekspresikan sepenuhnya pada penampakan fisik organisme. Dalam hal ini gen B menimbulkan karakter yang dominan.

Apabila gen B bermutasi maka akan berubah menjadi b, sehingga pigmentasi kulit secara normal, tidak dapat dilakukan. Gen b menimbulkan karakter yang berbeda, yaitu resesif. Karakter resesif ini menumbuhkan karakter albinisme (tidak terbentuk melanin). Contoh yang lainnya, misalnya:

- 1.K alelnya k, untuk rambut keriting dan lurus.
- 2.H alelnya h, untuk kulit hitam dan putih dan sebagainya.

Namun, kenyataan yang sebenarnya lebih umum dijumpai adalah bahwa pada suatu lokus tertentu dimungkinkan munculnya lebih dari hanya dua macam alel, sehingga lokus tersebut dikatakan memiliki sederetan alel. Fenomena semacam ini disebut sebagai alel ganda (multiple alleles).

Alel ganda adalah faktor yang memiliki lebih dari dua macam alel, sekalipun tidak ada satu pun makhluk diploid yang mempunyai lebih dari dua macam alel untuk tiap faktor. Sebab timbulnya alel ganda adalah peristiwa mutasi gen. Stanfield (1983) mengatakan —Karena suatu gen dapat berubah menjadi bentuk-bentuk alternatif oleh proses mutasi, secara teoritis di dalam suatu populasi mungkin dijumpai sejumlah besar alela|| (Corebima, 1997). Contoh alela ganda sebagai berikut.

1. Golongan Darah pada Manusia

Golongan Darah	Alel	Genotif
A	A	A A dan A O
B	B	B B dan B O
AB	A, B	A B
O	O	O O

2. Rambut pada Segmen Digitalis Jari Tangan Manusia

GENOTOPE	FENOTIPE
H ¹	Rambut pada semua/empat jari-jari
H ²	Rambut pada jari kelingking, manis, dan tengah
H ³	Rambut pada jari manis dan tengah
H ⁴	Rambut pada jari manis
H ⁵	Rambut tidak ada pada semua jari

3. Warna Bulu Kelinci

Warna bulu kelinci dipengaruhi oleh empat alel yaitu W, Wch, Wh, w yang keempatnya berada pada lokus yang sama, di mana:

Alel :W : warna bulu normal (hitam)

Wch : warna bulu normal Chinchilia (kelabu)

Wh : warna bulu Himalaya (coklat)

W : warna bulu albino (putih)

Genotipe	Fenotipe
Hitam (normal)	WW, WWch, WWWh, Ww
Kelabu (Chinchilia)	WchWch, WchWh, Wch,w
Coklat (Himalaya)	WhWh, Wchw
Putih (Albino)	Ww

Dari tabel tersebut dapat disimpulkan urutan dominasinya adalah:

W>Wch>Wh>w.

BAB V

PEWARISAN SIFAT DALAM AL QURAN

5.1. Pewarisan Sifat

Ilmu pengetahuan genetika modern berawal dari penemuan Gregor Mendel tentang ciri-ciri faktor keturunan yang ditentukan oleh unit dasar yang diwariskan dari generasi ke generasi berikutnya, yang disebut unit genetik atau gen, yaitu bahan yang mempunyai persyaratan: (1) diwariskan dari generasi ke generasi dimana keturunannya mempunyai persamaan fisik dari materi tersebut; (2) membawa informasi yang berkaitan dengan struktur, fungsi dan sifat-sifat biologi yang lain.

Genetika adalah ilmu yang mempelajari tentang gen, yaitu faktor yang menentukan sifat-sifat suatu organisme. Proses kehidupan secara biologi merupakan proses metabolisme yang berlangsung di dalam sel. Penentuan sifat organisme dilakukan oleh gen melalui pengendalian reaksi- reaksi kimia yang menyusun suatu lintasan metabolisme. Di dalam genetika dipelajari struktur, proses pembentukan dan pewarisan gen serta mekanisme ekspresinya dalam pengendalian sifat organisme.

Jauh sebelum Mendel mengemukakan teorinya yang terkait dengan hukum pewarisan sifat, Allah SWT melalui firman-Nya telah memberikan sejumlah isyarat yang semestinya menantang manusia untuk berpikir dalam mengungkapkan misteri hukum-hukum pewarisan sifat. Salah satu yang patut untuk dipikirkan adalah Firman Allah sebagai berikut:

28. Dan demikian (pula) di antara manusia, binatang-binatang melata dan binatang-binatang ternak ada yang bermacam-macam warnanya (dan jenisnya). Sesungguhnya yang takut kepada Allah di antara hamba-hamba-Nya, hanyalah ulama [1258].

Sesungguhnya Allah Maha Perkasa lagi Maha Pengampun. (QS: Al Faathir 35:28) [1258].

Yang dimaksud dengan ulama dalam ayat ini ialah orang-orang yang mengetahui kebesaran dan kekuasaan Allah.

Ayat tersebut di atas menjelaskan tentang keanekaragaman dan variasi pada makhluk hidup. Keanekaragaman makhluk hidup terlihat dengan adanya perbedaan bentuk, ukuran, struktur, warna, fungsi tubuh dengan organ-organnya, dan habitatnya. Pada makhluk hidup terdapat persamaan dan perbedaan antara yang satu dengan yang lainnya.

Diantara makhluk hidup yang menghuni bumi ini tidak ditemukan adanya dua jenis individu yang persis sama, walaupun berasal dari satu induk. Perbedaan dan persamaan makhluk hidup pada jenis yang sama disebut variasi. Ungkapan dalam Al Quran pada surat di atas, khususnya bermacam-macam warnanya adalah ungkapan yang merepresentasikan adanya variasi pada makhluk hidup (Adnan, 1992).

Fenomena seperti ini dapat diamati pada berbagai makhluk hidup, misalnya; manusia sama-sama mempunyai hidung, pipi, dan rambut, akan tetapi kesemuanya menunjukkan sifat dan ciri khas dari masing-masing individu. Ada yang berhidung mancung dan ada yang tidak mancung, ada yang berlesung pipi dan ada yang tidak berlesung pipi, ada yang berambut keriting dan ada yang tidak berambut keriting. Demikian pula halnya dengan variasi pigmen warna kulit manusia dan sejumlah sifat/ciri lainnya.

Variasi merupakan dasar dalam berbagai penelitian genetika seperti yang telah diamati oleh Mendel dalam percobaannya dengan menggunakan kacang ercis. Pada percobaannya, Mendel mengamati variasi dari sejumlah karakter yang terdapat pada kacang ercis seperti tinggi tanaman, bentuk biji, dan warna bunga.

Mendel mencoba mempertanyakan bagaimana pola pewarisan berbagai karakter variasi yang ada pada kacang Ercis dan melahirkan dua teori yang dikenal dengan hukum Mendel I dan II.

Bagaimana variasi dapat muncul pada sejumlah makhluk hidup yang sejenis? Pertanyaan ini merupakan objek penelitian yang dilakukan bertahun-tahun oleh sejumlah pakar biologi dan pada akhirnya orang mengetahui bahwa pengontrolan sejumlah karakter yang bervariasi pada makhluk hidup dilakukan oleh gen, yaitu urutan nukleotida dengan

panjang tertentu yang mengkode satu jenis protein. Gen-gen terdapat dalam kromosom yang disebut lokus.

Setiap gen memiliki pasangan pada kromosom homolognya. Pasangan gen tersebut dinamakan alel. Informasi ini secara eksplisit dapat dijumpai dalam Al Quran yang artinya:

36. Maha Suci Tuhan yang Telah menciptakan pasangan-pasangan semuanya, baik dari apa yang ditumbuhkan oleh bumi dan dari diri mereka maupun dari apa yang tidak mereka ketahui. (QS: Yaasiin, 36:36)

Ayat tersebut menjelaskan kepada kita pada berbagai makhluk hidup dimuka bumi dan termasuk dalam diri mereka terdapat sesuatu yang berpasangan. Pasangan pada..."diri mereka"... tidak hanya yang teramati dengan mata seperti telinga, mata dan lubang hidung berpasangan., tetapi lebih jauh dari itu terdapat pasangan gen yang mengontrol berbagai karakter yang terdapat dalam suatu individu. Bahkan bila ditelusuri lebih jauh, pasangan-pasangan yang lain dapat dijumpai hingga tingkat partikel yang fundamental (Adnan, 1992).

Bagaimana pasangan-pasangan gen itu dapat mengontrol karakter dari suatu individu? Pengetahuan genetika masa kini telah menemukan bahwa interaksi-interaksi gen berlangsung melalui perkawinan atau persilangan, baik pada tumbuhan maupun pada hewan dan manusia. Hal ini secara eksplisit diungkapkan dalam Al Qur'an yang artinya:

22. Dan kami Telah meniupkan angin untuk mengawinkan (tumbuh-tumbuhan) dan kami turunkan hujan dari langit, lalu kami beri minum kamu dengan air itu, dan sekali-kali bukanlah kamu yang menyimpannya. (QS: Al Hijr, 15:22)

Perkawinan pada berbagai makhluk hidup hanya dapat berlangsung pada species yang sama, sedangkan perkawinan di luar jenis pada kasus tertentu menghasilkan keturunan, namun bersifat steril seperti hasil perkawinan antara kuda dan keledai yang melahirkan bagal. Perkawinan dalam species terungkap dalam al- Qur'an sebagai berikut:

21. Dan di antara tanda-tanda kekuasaan-Nya ialah dia menciptakan untukmu isteri-isteri dari jenismu sendiri, supaya kamu cenderung dan merasa tenteram kepadanya, dan dijadikan-Nya diantaramu rasa kasih dan sayang. Sesungguhnya pada yang demikian itu benar-benar terdapat tanda-tanda bagi kaum yang berfikir. (QS: Al Hijr. 15:22)

Dari uraian di atas menjadi jelas bahwa permasalahan genetika di dalam islam bukan sesuatu yang baru yang lahir seiring dengan penemuan Mendel, tetapi sesuatu yang telah ada di dalam Al Qur'an, jauh sebelum mendel mengeksplorasi kacang Ercis. Hanya sayangnya karena kebanyakan umat islam mengkaji ilmu pengetahuan masih dalam pola dikotomi dan terlalu mengagungkan sains empiris.

Dalam pemikiran ini saya menyarankan bahwa pola pengembangan sains empiris tetap menjadi sesuatu yang penting, namun pengembangan sains secara transenden yang berbasis wahyu perlu dikembangkan dalam kerangka melahirkan sains tauhidillah. Uraian lebih lanjut mengenai genetika dapat kalian pelajari pada pembahasan-pembahasan di dalam bab ini. Tapi ingat! Semua itu adalah rangkaian dari ayat-ayat Allah SWT.

Berikut dua ayat lainnya yang menjadi acuan penting dalam mengelaborasi masalah genetika. Kedua ayat tersebut adalah:

Maka hendaklah manusia memperhatikan dari apakah dia diciptakan?

(al-Thariq: 5)

dan (juga) pada dirimu sendiri. Maka apakah kamu tiada memperhatikan?

(Al-Dzariyat: 21).

Al-Qur'an mengungkap mengenai genetika dalam berbagai ayat yang jumlahnya mencapai 38 ayat, tersebar dalam 24 surat, 21 di antaranya makiyah, dan 3 lainnya madaniyah. Di antara ayat-ayat tersebut di atas menjelaskan secara totalitas tahapan reproduksi manusia mulai dari asal usul nuthfah sampai manusia lahir, dewasa hingga kembali kepada sang Khaliq. Ayat-ayat tersebut adalah:

Hai manusia, jika kamu dalam keraguan tentang kebangkitan (dari kubur), maka (ketahuilah) sesungguhnya Kami telah menjadikan kamu dari tanah, kemudian dari setetes mani, kemudian dari segumpal darah, kemudian dari segumpal daging yang sempurna kejadiannya dan yang tidak sempurna, agar Kami jelaskan kepada kamu dan Kami tetapkan dalam rahim, apa yang Kami kehendaki sampai waktu yang sudah ditentukan, kemudian Kami keluarkan kamu sebagai bayi, kemudian (dengan berangsur-angsur) kamu sampailah kepada kedewasaan, dan di antara kamu ada yang diwafatkan dan (ada pula) di antara kamu yang dipanjangkan umurnya sampai pikun, supaya dia tidak mengetahui lagi sesuatupun yang dahulunya telah diketahuinya. Dan kamu lihat bumi ini kering, kemudian apabila telah Kami turunkan air di atasnya, hiduplah bumi itu dan suburlah dan menumbuhkan berbagai macam tumbuh-tumbuhan yang indah. (al-Hajj: 5).

Dan sesungguhnya Kami telah menciptakan manusia dari suatu saripati (berasal) dari tanah. Kemudian Kami jadikan saripati itu air mani (yang disimpan) dalam tempat yang kokoh (rahim). Kemudian air mani itu Kami jadikan segumpal darah, lalu segumpal darah itu Kami jadikan segumpal daging, dan segumpal daging itu Kami jadikan tulang belulang, lalu tulang belulang itu Kami bungkus dengan daging. Kemudian Kami jadikan dia makhluk yang (berbentuk) lain.

Maka Maha Sucilah Allah, Pencipta Yang Paling Baik Kemudian, sesudah itu, sesungguhnya kamu sekalian benar-benar akan mati. (Mukmin: 12-15).

Berdasarkan elaborasi berbagai ayat di atas dapat dikemukakan bahwa al-Qur'an telah mendeskripsikan tahapan reproduksi manusia, bahwa asal mula manusia itu dari tanah, kemudian nuthfah, kemudian alaqah, kemudian mudhghah. Selanjutnya mudhghah menjadi tulang dibungkus dengan daging, setelah itu, barulah ditiupkan ruh, kemudian berada dalam rahim sampai waktu tertentu; kemudian lahir seorang bayi hingga menjadi dewasa, setelah itu ada sebagian manusia yang

meninggal cepat dan sebagian lagi ada yang sampai tua bangka baru meninggal.

Dalam proses pembuahan dibutuhkan nuthfah. Kata ini disebutkan al-Qur'an sebanyak 12 kali, dengan tiga konotasi yaitu: nuthfah laki-laki, nuthfah perempuan dan nuthfah amsyaj. Nuthfah laki-laki dan perempuan menggunakan term *s . l A* seperti yang terungkap dalam surat al-Thariq: 6 dan 7 sebagai berikut:

Dia diciptakan dari air yang terpancar, yang keluar dari antara tulang sulbi dan tulang dada.

Ungkapan ayat di atas menginformasikan bahwa cikal bakal manusia berasal dari air yang terpancar dari sulbi dan taraib. Adapun nuthfah amsyaj adalah sperma laki-laki dan ovum perempuan yang telah bertemu dan bercampur kemudian berubah dari tahap ke tahap dan dari satu bentuk ke bentuk yang lain.

Setelah terjadi pembuahan antara spermatozoa dan ovum, maka ia bergantung atau menempel pada dinding rahim. Setelah berevolusi melalui tahap alaqah, embrio melewati satu tahap yaitu mudhghah. Ada dua bentuk mudhghah yaitu mukhallaqah yang berarti sempurna pembentukannya dan ghair mukhallaqah yang berarti tidak mencapai kesempurnaan dan gugur.

Dalam hadis Nabi yang diriwayatkan Bukhari, diungkapkan rincian masa pembentukan janin dalam rahim. Seseorang dihipunkan dari perut ibunya selama 40 hari, kemudian dibentuk menjadi alaqah selama 40 hari pula; baru menjadi mudhghah selama 40 hari. Setelah itu Allah mengutus malaikat kemudian memerintahkan agar menuliskan 4 hal. Diperintahkan kepadanya tuliskan amalnya, rezkinya, ajalnya, susah atau .senangnya. Kemudian ditiupkan ruh pada janin. (HR. Bukhari).

Bila hadis di atas dihubungkan dengan surat al- Mu'minun ayat 14 setelah pembentukan mudhghah dan sebelum ditiupkan ruh, maka proses yang dilalui adalah pembentukan tulang yang dibalut oleh otot.

Setelah itu terbentuklah kepala, tangan, kaki dengan tulang sumsum dan pembuluh darah, sehingga dengan demikian sempurna lah kejadiannya dan lahirlah bayi lemah. Dalam hadis lain bahkan disebutkan tentang pembentukan alat kelamin janin yang ditentukan oleh Allah SWT. Bunyi hadis selengkapnya sebagai berikut:

Dari Huzaifah bin Usaid yang sampai kepadanya dari Nabi Muhammad SAW yang berkata: "Malaikat masuk ke dalam nuthfah sesudah ia tetap di dalam rahim selama 40 atau 45 hari. Kemudian ia berkata, apakah ia akan susah atau bahagia? Malaikat menjawab Allah yang menetapkan keduanya. Dia berkata lagi: laki-laki atau perempuan? Malaikat menjawab Allah yang menentukan keduanya. Allah menetapkan amalnya, pengaruhnya, rezki dan ajalnya. Kemudian Kitah ditutup dan tidak ada lebih atau kurangnya. (HR. Muslim).

BAB VI

PEWARISAN SITOPLASMA

6.1. Kriteria untuk Pewarisan di Luar Nukleus

Kita telah mengetahui bagaimana transmisi genetik pada golongan eukariotik yang memiliki DNA di dalam nukleus. Banyak observasi menunjukkan bahwa hasil perhitungan genetika ada yang tidak mengikuti pola Mendelian Genetics ataupun Neo Mendelian Genetics (deviasi Mendel) seperti yang dibahas di atas. Hal ini memunculkan ide tentang transmisi genetik di luar nukleus, atau dikenal sebagai Non-Mendelian Inheritance atau disebut pewarisan cytoplasmic inheritance atau pewarisan sitoplasma.

Telah diketahui bahwa gen tidak hanya berada di dalam inti sel, tetapi ditemukan juga di luar inti misalnya gen atau DNA pada mitokondria dan kloroplast. Sehingga sifat atau karakter makhluk hidup bukan hanya dikontrol oleh gen yang ada di dalam inti tetapi juga ada sifat yang dikontrol oleh gen di luar inti.

Hal ini ditunjang oleh penemuan DNA pada mitokondria dan kloroplas. Mitokondria dan kloroplas mengandung informasi genetik sendiri. DNA yang terdapat pada kedua organel tersebut berbentuk sirkuler, seperti pada virus dan bakteri. Gardner dkk (1991) menjelaskan bahwa bentuk DNA sirkuler berkaitan dengan teori yang menyatakan bahwa pada saat berevolusi, mitokondria merupakan bakteri yang bergabung dalam bakteri lain yang selanjutnya membentuk sel eukariot. Karenanya mitokondria memiliki genom DNA sendiri dan memiliki bentuk DNA sirkuler.

Banyak contoh model pewarisan ini. Pada bab ini dibatasi 3 tipe fenomena genetik ekstrakromosomal: (1) hereditas organel yang dihasilkan dari ekspresi informasi genetik yang terdapat dalam DNA mitokondria atau kloroplas, (2) pengaruh maternal yang diakibatkan oleh efek produk yang disimpan dalam gen nukleus induk betina selama

proses perkembangan awal, (3) pewarisan infeksi yang dihasilkan dari asosiasi simbiosis atau parasitik mikroorganisme dengan sel eukariotik.

Pewarisan di luar inti atau ekstranuclear inheritance didefinisikan sebagai pewarisan non-Mendel, atau pewarisan DNA dalam organel sitoplasma seperti mitokondria dan plastida. Beberapa kriteria-kriteria yang membedakan pewarisan di luar inti dengan pewarisan di dalam inti adalah:

- a. Persilangan resiprok menghasilkan keturunan yang berbeda. Pada pewarisan Mendel, apabila gen-gen terdapat dalam autosom, maka persilangan resiprok akan menghasilkan keturunan yang sama. Namun dalam pewarisan non-Mendel ini persilangan resiprok akan menghasilkan keturunan yang berbeda.
- b. Pada ovum sel betina biasanya membawa sitoplasma dan organel sitoplasmik, hal ini menimbulkan pengaruh sifat non-Mendelian. Organel dan simbiosis pada sitoplasma memberikan pola khusus yaitu induk betina memberi sumbangan lebih besar kepada keturunan daripada induk jantan, sehingga sifat-sifat keturunan memiliki sifat-sifat dari induknya betina. Pola pewarisan ini terbukti merupakan pewarisan di luar inti.
- c. Gen-gen pada kromosom dapat menempati lokus tertentu dan dapat disilangkan dengan gen-gen lainnya sehingga dapat dibuat peta kromosom. Kejadian ini tidak akan dijumpai bila pewarisan berjalan lewat sitoplasma, sehingga tidak dapat dibuat peta dari lokasi gen-gen tersebut.
- d. Tidak adanya segregasi dan perbandingan fenotip yang khas dalam keturunan seperti prinsip Mendel, memberi petunjuk bahwa ada pewarisan di luar nukleus.
- e. Pewarisan sifat di luar inti ini tanpa pemindahan gen-gen dalam inti. Percobaan telah dapat membedakan antara infeksi virus dengan pengaruh dari DNA sitoplasma. (Gardner dkk., 1991).

Pewarisan di luar inti atau disebut juga pewarisan sitoplasma meliputi pewarisan maternal, pengaruh maternal dan pewarisan infeksi yang dihasilkan dari asosiasi simbiosis atau parasitik mikroorganisme dengan sel eukariotik.

Istilah pewarisan sitoplasma adalah pewarisan gen-gen di luar nukleus yang terdapat dalam sitoplasma yang berasal dari ovum induk betina. Telah diketahui bahwa ternyata ovum induk betina yang ikut dalam pembuahan mengandung nutrisi dan DNA yang dapat mengendalikan sifat-sifat tertentu.

Terdapat perbedaan antara pewarisan maternal dengan pengaruh maternal. Pewarisan maternal apabila faktor yang menentukan sifat keturunan terdapat di luar nukleus dan pemindahan faktor itu hanya berlangsung melalui sitoplasma. Pengaruh maternal terdapat apabila genotip nukleir dari induk betina menentukan fenotip dari keturunan.

Hal ini berlawanan dengan pewarisan Mendel, yakni ekspresi karakter fenotip merupakan gabungan/kontribusi paternal dan maternal. Faktor-faktor keturunan berupa gen-gen nukleus yang dipindahkan oleh kedua jenis kelamin, dan dalam persilangan-persilangan tertentu sifat-sifat keturunan itu mengalami segregasi mengikuti pola Mendel.

Pengaruh maternal adalah fenotip anakan untuk karakter tertentu yang dipengaruhi oleh genotip nukleus gamet maternal. Pada pengaruh maternal, informasi genetika pada gamet betina ditranskripsi dan produknya (protein atau mRNA yang tidak ditranslasi) terdapat dalam sitoplasma telur. Pada saat fertilisasi, produk ini mempengaruhi pola karakter perkembangan zigot. Jadi gen-gen nukleus dari induk betina turut mempengaruhi fenotip keturunannya sedangkan gen jantan tidak ikut berpengaruh.

6.2.Organel Sitoplasmik Pembawa Materi Genetik

Di dalam sitoplasma terdapat organel-organel seperti mitokondria dan kloroplas, yang memiliki molekul DNA dan dapat melakukan replikasi subseluler sendiri. Di sebut juga organel otonom. Beberapa hasil penelitian menunjukkan bahwa mitokondria dan kloroplas pada awalnya masing-masing merupakan bakteri dan alga yang hidup bebas.

Dalam kurun waktu yang sangat panjang bersimbiosis turun-temurun dengan sel inang eukariotnya dan berkembang menjadi organel yang menetap di dalam sel.

Mitokondria, yang dijumpai pada semua jenis organisme eukariot, diduga membawa hingga lebih kurang 50 gen di dalam molekul DNANYa. Gen-gen ini di antaranya bertanggung jawab atas struktur mitokondria itu sendiri dan juga pengaturan berbagai bentuk metabolisme energi. Enzim-enzim untuk respirasi sel dan produksi energi terdapat di mitokondria dan juga bahan makanan akan dioksidasi di dalam organel ini untuk menghasilkan senyawa adenosin trifosfat (ATP).

Kloroplas sebagai organel fotosintetik pada tumbuhan dan beberapa mikroorganisme membawa sejumlah materi genetik yang diperlukan bagi struktur dan fungsinya dalam melaksanakan proses fotosintesis. Klorofil dan kelengkapan untuk sintesisnya telah dirakit ketika kloroplas masih dalam bentuk alga yang hidup bebas.

Hal ini berkaitan dengan fungsi kloroplas dan mitokondria. Sebelum membahas tentang pola pewarisan sifat yang dipengaruhi oleh kedua organel ini, dibahas terlebih dahulu mengenai organisasi molekular dan fungsi DNA pada mitokondria dan kloroplas.

1. Organisasi Molekular dan Fungsi DNA Mitokondria:

Umumnya sel eukariot, DNA mitokondria (mtDNA) sirkuler dupleks yang mengalami replikasi semikonservatif dan bebas dari protein kromosomal (hal ini membedakannya dari DNA kromosomal). Ukuran mtDNA bervariasi, umumnya 16-18 kbp pada hewan, dan dapat mencapai 110 kbp pada kacang polong.

Kekhasan lain dari mtDNA adalah tidak adanya repetisi gen, dan replikasi bergantung pada enzim yang dikode oleh DNA nukleus. Gen yang ada telah diidentifikasi mengkode rRNA, lebih dari 20 tRNA dan beragam produk penting untuk respirasi seluler. Peralatan sintesis protein dan komponen molekular untuk respirasi seluler merupakan gabungan dari DNA nukleus dan mitokondria (Gadner, 1991).



Gambar 6.1 Struktur Mitokondria

2. Organisasi Molekular dan Fungsi DNA Kloroplas

DNA kloroplas (cpDNA) berbentuk sirkuler, rantai ganda, melakukan replikasi semikonservatif dan bebas dari protein yang melekat padanya seperti karakteristik yang dimiliki DNA nukleus. Dalam satu organel dapat ditemukan kopi molekul DNA, misalnya pada *Chlamydomonas* ditemukan 75 kopi DNA per organel dengan panjang 195 kbp setiap kopinya. Pada tumbuhan tingkat tinggi, panjang DNA cenderung berkurang.



Gambar 6.2 Struktur Kloroplast

Produk gen kloroplas umumnya adalah enzim yang berperan dalam sintesis protein dan fungsi fotosintesis. Yang menarik adalah RuBP dibentuk dengan peran dari nukleus dan kloroplas, dimana cpDNA memiliki peran yang lebih besar. Ribosom kloroplas memiliki ukuran 70S yang mirip dengan ribosom bakteri, dan memiliki sensitivitas tinggi terhadap antibiotik penghambat sintesis protein, seperti kloramfenikol, eritromisin, streptomisin, dan spectinomycin.

Beberapa mutan fenotip cenderung ditransmisikan melalui sitoplasma daripada melewati nukleus. Transmisi seringkali melalui induk betina melewati ooplasma; karenanya fenotip ini dikenal sebagai maternal inheritance. Perbedaannya dengan pengaruh maternal adalah pengaruh maternal bukanlah sesuatu yang ditransmisikan penuh dari induk pada anaknya. Pada maternal inheritance, fenotipnya stabil dan secara kontinu diteruskan pada generasi turunannya melalui organel yang terlibat.

6.3.Pewarisan Maternal

1.Pewarisan Maternal: Mitokondria

Contoh pewarisan maternal melalui mitokondria misalnya ditemukan pada sifat poky Neurospora. Poky adalah sifat pertumbuhan lambat yang ditemukan pada jamur oncom. Penelitian menunjukkan sifat poky memiliki hubungan dengan kecacatan fungsi mitokondria karena hilangnya beberapa sitokrom penting.

Anakan yang berasal dari induk betina yang bersifat poky, memiliki fenotip semua poky, sedangkan anak-anak yang berasal dari induk betina non poky, meskipun induk jantannya adalah poky, menunjukkan koloni yang normal. Heterokarion (hifa yang mengandung campuran kromosom poky dan normal) pada awalnya menunjukkan rata-rata pertumbuhan yang normal, namun secara progresif rata-rata pertumbuhannya mengalami kemunduran.

Penjelasan yang ada saat ini adalah bahwa ekspresi mitokondria poky menyebabkan gangguan atau tekanan terhadap ekspresi mitokondria normal karena bereplikasi lebih cepat daripada mitokondria normal dan berakibat pada penurunan kecepatan pertumbuhan secara progresif karena kurangnya suplai energi.

Mutan poky menyerupai mutan petit pada *S. cerevisiae* dalam hal pertumbuhannya yang lambat dan kerusakan fungsi mitokondrianya. Secara biokimia kelainan ini berupa gangguan pada sistem sintesis protein mitokondria yang diatur oleh materi genetik di dalam mitokondria.

Akibatnya, sel kehilangan kemampuan untuk membentuk protein yang diperlukan dalam metabolisme oksidatif. Mutan poki memperoleh energi untuk pertumbuhannya melalui jalur fermentasi anaerob yang sangat tidak efisien.

Contoh lain pewarisan mitokondria yaitu pada suatu penelitian menggunakan khamir *Saccharomyces cerevisiae*. Boris Ephrusi menemukan sejumlah koloni berukuran sangat kecil yang kadang-kadang terlihat ketika sel ditumbuhkan pada medium padat. Koloni-koloni ini dinamakan mutan petit (*petite mutant*).

Hasil pengamatan mikroskopis menunjukkan bahwa sel-sel pada koloni tersebut berukuran normal. Namun, hasil studi fisiologi menunjukkan bahwa sel-sel tersebut mengalami pertumbuhan yang sangat lambat karena adanya kelainan dalam metabolisme senyawa karbon. Mutan petit melakukan metabolisme karbon bukan dengan respirasi menggunakan oksigen, melainkan melalui fermentasi glukosa secara anaerob yang jelas jauh kurang efisien bila dibandingkan dengan respirasi aerob.

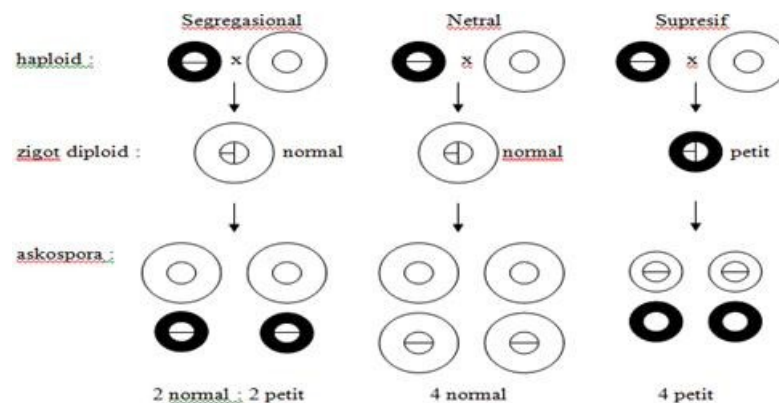
Tipe pertama memperlihatkan segregasi Mendel seperti biasanya sehingga dinamakan petit segregasional. Persilangan dengan tipe liarnya menghasilkan zigot diploid yang normal. Jika zigot ini mengalami pembelahan meiosis, akan diperoleh empat askopora haploid dengan nisbah fenotipe 2 normal : 2 petit. Hal ini menunjukkan bahwa petit segregasional ditimbulkan oleh mutasi di dalam nukleus. Selain itu, oleh karena zigot diploid mempunyai fenotipe normal, maka dapat dipastikan bahwa alel yang mengatur mutan petit merupakan alel resesif.

Tipe ke dua, yang disebut petit netral, berbeda dengan tipe pertama jika dilihat dari keempat askopora hasil pembelahan meiosis zigot diploid. Keempat askopora ini semuanya normal. Hasil yang sama akan diperoleh apabila zigot diploid disilang balik dengan tetua petitnya. Jadi, fenotipe keturunan hanya ditentukan oleh tetua normalnya. Dengan perkataan lain, pewarisan sifatnya merupakan pewarisan uniparental.

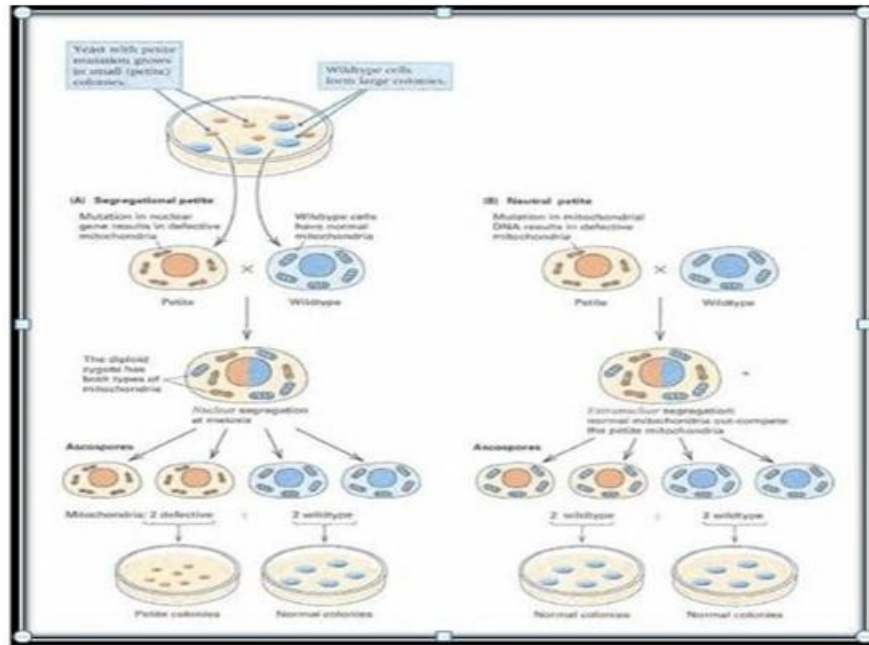
Berlangsungnya pewarisan uniparental tersebut disebabkan oleh hilangnya sebagian besar atau seluruh materi genetik di dalam mitokondria yang menyandi sintesis enzim respirasi oksidatif pada kebanyakan petit netral. Ketika sel petit netral bertemu dengan sel tipe liar, sitoplasma sel tipe liar akan menjadi sumber materi genetik mitokondria bagi spora-spora hasil persilangan petit dengan tipe liar sehingga semuanya akan mempunyai fenotipe normal.

Tipe ke tiga disebut petit supresif, yang hingga kini belum dapat dijelaskan dengan baik. Pada persilangannya dengan tipe liar dihasilkan zigot diploid dengan fenotipe petit. Selanjutnya, hasil meiosis zigot petit ini adalah empat askospora yang semuanya mempunyai fenotipe petit. Dengan demikian, seperti halnya pada tipe petit netral, pewarisan uniparental juga terjadi pada tipe petit supresif.

Bedanya, pada petit supresif alel penyebab petit bertindak sebagai penghambat (supresor) dominan terhadap aktivitas mitokondria tipe liar. Petit supresif juga mengalami kerusakan pada materi genetik mitokondrianya tetapi kerusakannya tidak separah pada petit netral.



Gambar 6.3 Pewarisan mutasi petit pada persilangan dengan tipe liarnya (lingkaran kecil menggambarkan sel petit; nucleus bergaris mendatar membawa alel untuk pembentukan petit)

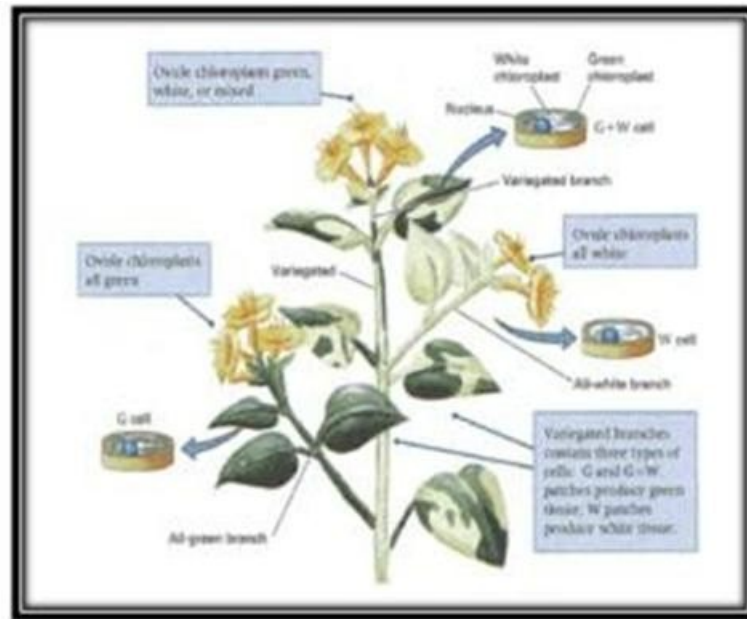


Gambar 6.4 Perilaku dua macam petit saat persilangan

Pada kasus manusia, adanya penyakit (kecacatan) tertentu dapat pula diakibatkan oleh hal ini. Pada human disorder yang diakibatkan oleh genetik, beberapa kriteria yang harus dipenuhi adalah: (1) pewarisan melalui maternal, bukan melalui Mendelian (2) kecacatan (genetik) merefleksikan defisiensi pada fungsi bioenergetik organel dan (3) mutasi genetik spesifik pada salah satu gen mitokondria dapat didokumentasikan.

2. Maternal Inheritance: Kloroplas

Penemuan Carl Correns pada bunga pukul empat menunjukkan adanya transmisi kloroplas untuk karakter daun, yakni daun berwarna hijau, putih, maupun bervariasi pada cabangnya. Penelitian Correns memperlihatkan bahwa warna daun batang pada *Mirabilis jalapa* dipengaruhi oleh warna daun batang induk maternalnya. Pada tanaman ini dapat dibedakan tiga macam cabang yaitu cabang berdaun hijau, cabang berdaun belang hijau putih dan cabang berdaun putih.



Gambar 6.5 Mirabilis jalapa dengan tiga cabang

Warna hijau dari daun disebabkan oleh kloroplas yang mengandung klorofil. Sel-sel di bagian putih hanya mengandung proplastida mutan yang tidak memiliki klorofil. Untuk hidupnya, jaringan yang berwarna putih menerima zat makanan dari bagian yang berwarna hijau.

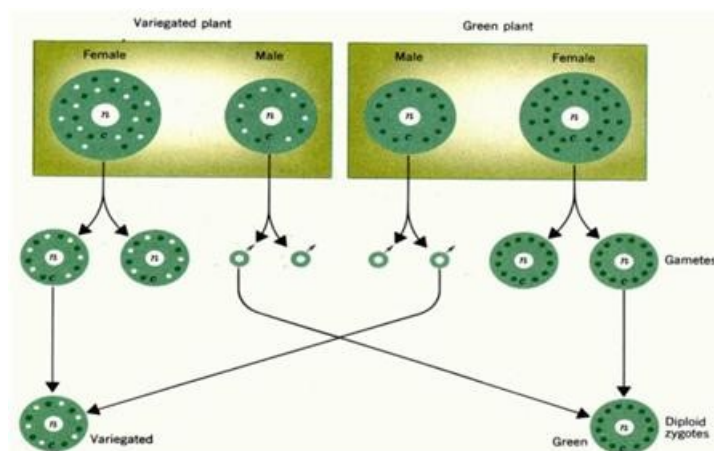
Apabila embrio tanaman memiliki campuran dari kloroplas normal dan proplastida mutan, maka sel-sel yang pada pembelahan sel menerima kloroplas normal akan tumbuh menjadi bagian berwarna hijau. Sel-sel lainnya yang menerima proplastida mutan saja akan tumbuh menjadi bagian yang putih.

Penelitian Correns memperlihatkan bahwa warna daun batang pada *Mirabilis jalapa* dipengaruhi oleh warna daun batang induk maternalnya. Meskipun jantan memiliki daun batang putih atau bervariasi, jika ovulumnya memiliki daun cabang yang hijau, maka semua anaknya akan memiliki daun cabang yang berwarna hijau. Hasil percobaan Correns, dari 9 macam persilangan yang dilakukannya dapat diketahui bahwa fenotip dari keturunan tergantung dari fenotip induk betinanya. Induk jantan (yang member pollen) sama sekali tidak berpengaruh.

Berhubung dengan itu, persilangan resiprok menghasilkan keturunan yang berlainan fenotipnya.

Sebagai contoh:

1. Sel telur pada cabang hijau X pollen pada cabang putih menghasilkan keturunan yang semuanya berdaun hijau.
2. Sel telur pada cabang putih X pollen pada cabang hijau menghasilkan keturunan yang semuanya berdaun putih. Tanaman yang hanya berdaun putih akan segera mati setelah bijinya berkecambah karena tidak memiliki klorofil sehingga tidak dapat berasimilasi.



Gambar 6.6 Diagram Ilustrasi Pewarisan Maternal pada Tanaman Diploid Mirabilis

Meskipun jantan memiliki daun batang putih atau bervariasi, jika ovulumnya memiliki daun cabang yang hijau, maka semua anaknya akan memiliki daun cabang yang berwarna hijau.

Fenotip serupa ini juga ditemukan pada jagung, namun dengan pola yang berbeda oleh M. Rhoades. Ekspresi daun yang berwarna hijau, tak berwarna atau berseling hijau-tak berwarna tidak hanya dikontrol oleh sitoplasma, melainkan juga dipengaruhi oleh gen nukleus. Locus ini disebut *iojap* (*Ij*). Tumbuhan yang memiliki genotip *ij/ij* memiliki fenotip hijau-tak berwarna (*strip*), bertindak sebagai mutannya.

Perkawinan resiprok antara *striped* dan hijau memiliki hasil yang berbeda, tergantung induk mana yang mengandung mutan. Bila gen *striped* ada pada induk maternal, maka F1 hasilnya adalah tak berwarna, *strip* dan hijau (padahal mereka memiliki genotip yang sama: *Ij/ij*).

Sedangkan pada perkawinan resiproknya, hasilnya adalah semua F1 memiliki fenotip hijau. Hasil ini menunjukkan kloroplas mutan ditransmisikan secara individual melalui sitoplasma maternal, di luar dari genotip nukleus (Gadner dkk., 1991).

Mutasi *Chlamydomonas*. Karakter mutan seperti resistensi terhadap streptomisin (sr) diwariskan secara maternal. Hal ini dikaitkan dengan pewarisan kloroplas. sr diwariskan dari organisme mt+, penggabungan antara mt+ dan mt-, justru mengakibatkan kloroplas dari mt- menghilang, sehingga gen kloroplas dari mt+ saja yang fungsional. (Gadner dkk., 1991)

6.4. Pengaruh Maternal (Ada Pengaruh Genotip Induk Betina)

Pengaruh maternal adalah karakter tertentu yang dipengaruhi oleh genotip nukleus gamet maternal. Hal ini berlawanan dengan kasus umum, yakni ekspresi karakter fenotip merupakan kontribusi paternal dan maternal. Pengaruh maternal, informasi genetika pada gamet betina ditranskripsi dan produknya (protein atau mRNA yang tidak ditranslasi) terdapat dalam sitoplasma telur. Saat fertilisasi, produk ini mempengaruhi pola karakter perkembangan zigot. Contohnya adalah pigmentasi *Ephestia* dan Penggulungan *Lymnaea*.

1. Pigmentasi *Ephestia*:

Ephestia kuehniella, larva serangga, tipe liarnya memiliki kulit berpigmen dan mata coklat oleh pengaruh gen dominan. Pigmentasi kulit ada karena adanya kynurenine. Tipe mutannya adalah pigmentasi kulit yang sedikit dan mata merah. Hasil persilangan test cross antara individu jantan heterozigot dengan betina homozigot berbeda dengan hasil test cross antara individu betina heterozigot dengan jantan homozigot.

Jika individu jantan yang heterozigot disilangkan dengan betina homozigot resesif, maka perbandingannya adalah 1:1 untuk sifat dominan dan resesif. Sedangkan bila induk betina yang homozigot disilangkan dengan jantan homozigot resesif, menghasilkan keturunan yang semuanya dominan (mata coklat, pigmentasi kulit penuh).

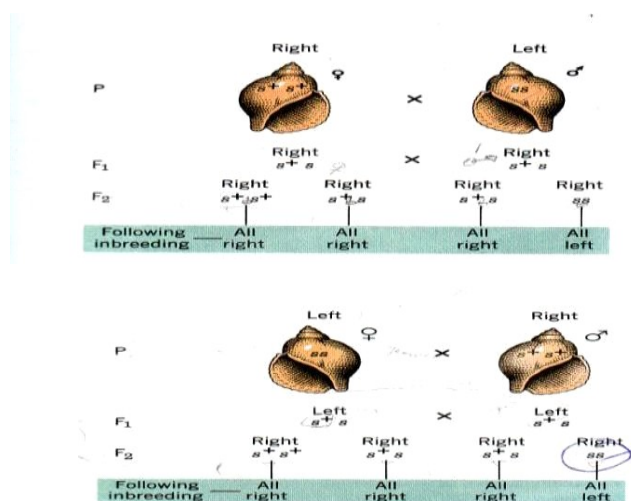
Ketika dewasa, separuh dari keturunan tersebut memiliki mata merah, sehingga keturunannya adalah 1:1 (seperti hukum Mendel). Penjelasan untuk hal ini adalah oosit heterozigot mensintesis kynurenine atau enzim yang penting dalam sintesisnya, dan mengakumulasikannya di dalam ooplasma sebelum akhir meiosis.

Sehingga pigmen ini terdistribusi dalam sitoplasma larva, karenanya larva memiliki fenotip semua mata coklat dan pigmentasi penuh. Namun ketika larva mensintesis sendiri pigmennya (berdasarkan transkripsi gen yang ada pada individunya), maka pigmen coklat menjadi tereduksi, dan muncullah fenotip mata merah dan pigmentasi kulit yang sedikit (tidak berwarna).

2. Penggulungan Lymnaea:

Penggulungan atau putaran cangkang pada *Lymnaea*, sebaliknya bersifat permanen (tidak seperti contoh pada *Ephestia*). Putaran cangkang ada yang ke kiri/sinister dan ini merupakan resesif (dilambangkan dengan dd), dan ada pula yang ke kanan/dekster dan ini merupakan dominan (dilambangkan dengan DD atau heterozigotnya Dd).

Pola penggulungan siput ditentukan oleh genotip parental yang memproduksi telur, bukan dipengaruhi fenotip parental saja. Induk maternal yang bergenotip DD atau Dd hanya memproduksi anakan yang menggulung dekstral.



Gambar 6.7 Persilangan pada *Lymnaea peregra* Menunjukkan Pewarisan Pengaruh Maternal

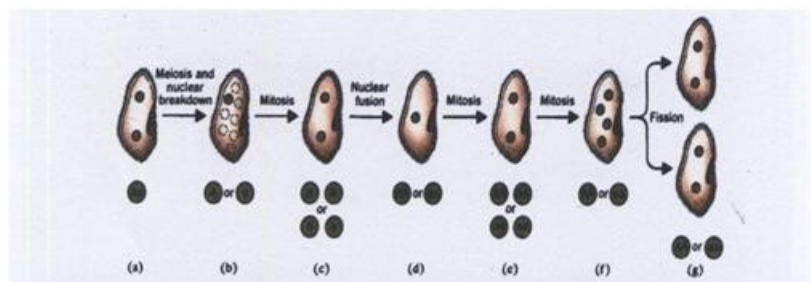
Investigasi yang dilakukan pada pola penggulungan siput ini menerangkan bahwa orientasi benang spindel pada pembelahan pertama setelah fertilisasi menentukan pola penggulungan siput. Orientasi spindel ini dikontrol oleh gen maternal yang beraksi pada pematangan telur di ovarium

3. Pemindahan Sitoplasmatis dari Simbion (Pewarisan Infektif)

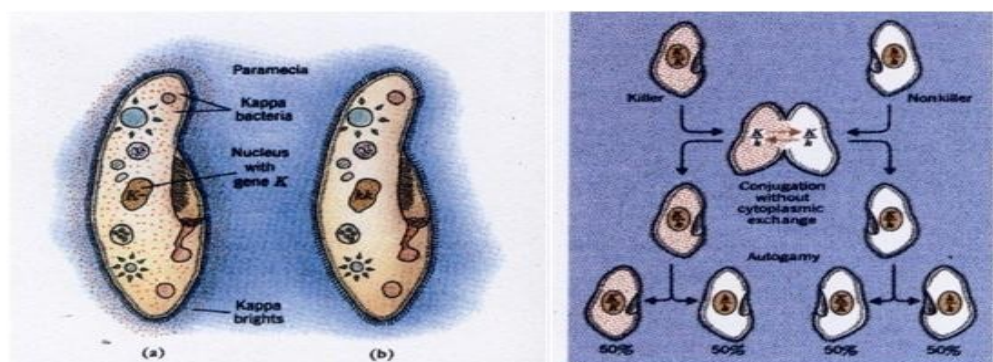
a. Simbiotik Bakteri dalam Sitoplasma Paramecium

Paramecium merupakan protozoa uniseluler yang berkembangbiak secara asexual dan seksual. Reproduksi asexual terjadi melalui pembelahan sel untuk menghasilkan clones sel-sel identik secara genetik.

Pada fase seksual paramecium melakukan konyugasi secara periodik dan transfer materi genetik dari satu sel ke sel yang lain. Paramecia dan ciliata lain mempunyai dua jenis nukleus: makronukleus vegetatif yang besar dan mikronukleus yang kecil, yang tumbuh dalam rangkaian miosis dan menghasilkan gamet yang haploid.



Gambar 6.8 Autogamy pada Paramecium



Gambar 6.9. a. Partikel Kappa pada Paramecium Aurelia. 6.9.b Konjugasi di antara Paramecium Pembunuh dengan Peka tanpa Pertukaran Sitoplasma.

Mikronukleus memberi reaksi pada makronukleus yang memisah dalam pembelahan secara aseksual. Hal ini mungkin dalam laboratorium dapat dibuat persilangan seksual dimana DNA nukleus ditransfer dari donor ke penerima. Hasilnya adalah keturunan yang beraneka ragam yaitu: $AA \times aa \rightarrow Aa$.

Proses fertilisasi sendiri disebut sebagai autogami, menghasilkan homosigot sempurna pada keturunannya. (Gbr 6.8a) Selanjutnya pada mitosis sel-selnya merupakan sel yang haploid, selanjutnya melalui autogami menjadi homozigot diploid. Hal ini membentuk dasar perbandingan keturunan dari pewarisan di luar inti. Hal ini dapat dibedakan dengan sifat yang dikontrol oleh gen inti.

b. Sifat Pembunuh

T.M. Sonneborn meneliti pengaruh pewarisan di luar inti *Paramecium*. Salah satu ciri *Paramecium aurelia* adalah menghasilkan substansi yang mematikan anggota keturunan dari spesies itu. Keturunan *Paramecium* yang mampu menghasilkan substansi toksik itu disebut *Paramecium Pembunuh*.

Pemisahan unsur-unsur dalam sitoplasma diperkirakan ada 400 partikel yang berperan secara efektif dalam *Paramecium pembunuh*. Partikel ini disebut partikel kappa. Diperkirakan partikel ini adalah simbiotik bakteri *Caedobacter taeniospinalis* (bakteri pembunuh dengan pita spiral). Zat toksik (*paramaecia*) dihasilkan oleh bakteri pembunuh yang tersebar dalam zat cair (Gambar 6.9.a).

Jika *Paramecium pembunuh* diletakkan pada medium kemudian ditarik kembali oleh *Paramecium* yang peka maka *Paramecium* tersebut akan dibunuh. *Paramecium* yang tidak mempunyai sifat pembunuh memiliki jenis partikel kappa. Bakteri kappa memiliki kandungan protein R disebut Bright. Mereka ditukarkan melalui virus.

Penelitian secara mikrobiologis yang dilakukan oleh Preer dan kawan-kawan terhadap perilaku yang aneh dari partikel kappa menunjukkan bahwa hewan pembunuh dapat mengandung sebanyak 1600 dari partikel-partikel, masing-masing berdiameter 2 mikron, yang

merupakan suatu bakterium yang hidup bersimbiose dan disebut *Caedobacter taeniospiralis*.

Bakteri ini membentuk suatu substansi yang mempunyai kemampuan untuk membunuh, namanya paramisin. Partikel kappa ternyata mengandung sedikit DNA, yang memberi petunjuk bahwa partikel itu memiliki bahan genetik sendiri. Pigmen sitokrom yang digunakan kappa dalam pernafasan oksigen berbeda sekali dengan daripada yang dimiliki sel inangnya, tetapi mirip dengan yang dimiliki beberapa golongan bakteri tertentu lainnya.

c. Pewarisan Sitoplasma dari Fenotip Pembunuh

Bakteri Kappa hanya ada pada organisme yang mempunyai alel K pada inti/nukleusnya. Alel K memiliki sifat dominan yang diperlukan untuk reproduksi bakteri. Paramaecium dengan genotip kk akan kehilangan partikel-partikel kappa dan akhirnya menjadi sensitif.

Gambar 6.9b menunjukkan perbandingan fenotip yang dihasilkan dari konjugasi antara sel pembunuh (KK) dan sel sensitif (kk), dengan atau tanpa penukaran sitoplasma dan autogami memberikan petunjuk tentang adanya pewarisan sitoplasmatik dari fenotip pembunuh, yaitu:

1) Pewarisan tanpa Penukaran Sitoplasma

Konjugasi antara sel pembunuh dan sel sensitif menghasilkan keturunan seperti yang diharapkan dengan perbandingan=1 sel pembunuh dan 1 sel sensitif. Jika berlangsung autogami, terjadilah homosogositik, sehingga sel pembunuh Kk akan menghasilkan satu sel pembunuh KK dan satu sel kk yang tidak dapat memelihara partikel kappa, karena itu menjadi sel sensitif. Jadi apabila ditransfer tanpa sitoplasma maka hanya sel pembunuh saja yang mewariskan partikel kappa. Kappa tidak diproduksi dalam sel kecuali apabila alel K ada dalam nucleus.

2) Pewarisan dengan Penukaran Sitoplasma

Konjugasi dengan penukaran sitoplasma antara sel pembunuh dan sel sensitif menghasilkan keturunan sel pembunuh semua.

DAFTAR PUSTAKA

- Alberts, B at.al. 1998. *Essential Cell Biology: An Introduction Molecular Biology of the Cell*. New York: Garland Publishing, Inc.
- Burns, G.W. 1984. *The Science of Genetics. 6th ed*. New York: Macmillan Publ. Co Inc.
- Campbell, dkk. 2003. *Biologi*. Jakarta. Erlangga.
- Elrod SL, Stansfield WD. Schaum's outlines: *genetika. Edisi ke-4*. Jakarta: Penerbit Erlangga; 2006.h.43.
- Elvita, azmi, Widiyanto, feldi. 2008. *Genetika dasar*. Faculty of Medicine – University of Riau.
- Emery.A.E.H.1985.*Dasar-Dasar Genetika Kedokteran*.Yogyakarta:
- Gardner, E.J dan D.P. Snistad. 1984. *Principle of Genetics. 7th ed*. New York: John & Sons Inc.
- Garber, S.D. 2002. *Biology: A Self-Teaching Guide, 2nd Edition*. John Wiley and Sons, Inc.
- Sloane E. *Anatomi dan fisiologi untuk pemula*. Jakarta: Penerbit Buku Kedokteran EGC; 2004.h.60-6.
- Suryo, H. 1994. *Genetika Manusia*. Yogyakarta: UGM